

IGHV somatische mutatie analyse en bepaling van het IGH stereotype bij CLL

Beschrijving van de test

Naam:	IGHV somatische mutatie analyse en bepaling van het IGH stereotype bij CLL
Synoniemen:	VH mutatie analyse, sequencing IGH, somatische hypermutatie (SHM), stereotype subset
Intern codenummer:	5520
Frequentie:	1 x maand
Uitvoerend labo:	Campus Rumbeke
Antwoordtijd (TAT):	3 maand
Accreditatie:	AZ Delta is geaccrediteerd door BELAC onder certificaatnummer 382-MED.
Verantwoordelijk bioloog:	Barbara Depreter

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	staal voor moleculair onderzoek
Toegelaten materiaal:	Analyse kan uitgevoerd worden op EDTA-bloed, EDTA-beenmerg, verse biopten (bij voorkeur in fysiologische oplossing), paraffine ingebed weefsel
Commentaar:	Moleculaire testen kunnen op verschillende materialen uitgevoerd worden. Zie afnameprocedure.
Volume:	1 tube
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Bijaanvraag/stabiliteit:	96

Analyse

Analysemethode:	CMD-PCR Rumbeke
Domein:	Moleculaire Hematologie
Bijkomende informatie:	Somatische hypermutatie (SHM) analyse wordt uitgevoerd op het volledige IGHV segment (met uitzondering van sommige

stalen waarbij slechts een partiële sequentie wordt geanalyseerd).

Verkregen PCR-producten worden gesequenced via bidirectionele Sanger sequencing.

Het percentage kiemlijn identiteit wordt bekomen door de IGHV-sequentie te vergelijken met kiemlijn sequenties aanwezig in de IMGT/V-QUEST referentie catalogus met behulp van het IMGT/V-QUEST software programma (Brochet et al., Nucl. Acids Res. 36, W503-508 (2008) en Giudicelli et al., Cold Spring Harb Protoc. 2011 Jun 1;2011(6)).

Het IGH stereotype wordt bepaald met behulp van de 'ARResT/AssignSubsets tool' die toelaat om te bepalen of het aanwezige stereotype overeenkomt met één van de 19 majeure stereotype subsets (Stamatopoulos et al., Leukemia 2017).

Bij de interpretatie en rapportering van de resultaten worden de ERIC 2022 richtlijnen gevolgd (Agathangelidis et al., Leukemia 2022).

Bij CLL is het al dan niet voorkomen van somatische hypermutatie in het herschikte IGHV gen een prognostische en therapeutische merker.

Naargelang het percentage mutaties spreekt men van niet-gemuteerde CLL (U-CLL, ? 98% identiteit met germline sequentie), gemuteerde CLL (M-CLL, 97%) of borderline M-CLL (97-97.99% identiteit).

U-CLL zijn meestal geassocieerd met een slechtere prognose en minder goede respons op klassieke chemo-immunotherapie (CIT) (Lin et al., Blood 2009).

M-CLL zijn meestal geassocieerd met een betere prognose en goede respons op klassieke chemo-immunotherapie (CIT) op voorwaarde dat TP53 niet gemuteerd is (Hampel and Parikh et al., Blood Cancer Journal 2022; de Leval et al., Blood 2022; Lin et al., Blood 2009).

De klinische implicaties van bordeline M-CLL zijn niet zo duidelijk als 'echte' M-CLL (Davis et al., British Journal of Haematology 2016).

Naast de SHM status kan ook het stereotype van de aanwezige IGH een invloed hebben op de prognose en zelfs het effect van de SHM status teniet doen. De vier klinisch belangrijkste stereotype subsets zijn subset #1, #2, #4 en #8 (Jaramillo et al., Haematologica 2020)

Nomenclatuur:

587834 - 587845 B 8000 Bepalen van de hypermutatiestatus en VH-gebruik van het productieve immuunglobuline zware keten gen bij patiënten met een chronische lymfatische leukemie#(Maximum 1) (Cumulregel [2](#)) (Diagnoseregel [18](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

Laatst gewijzigd op

24-02-2026

Barbara Depreter

Copyright © 2026 All rights reserved.