

CNVseq bij CLL

Beschrijving van de test

Naam:	CNVseq bij CLL
Synoniemen:	Copy Number Variation sequencing, karyoseq
Intern codenummer:	5799
Frequentie:	1x 4-6 weken
Uitvoerend labo:	Campus Rumbeke
Antwoordtijd (TAT):	8 weken
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:	EDTA-buis
Commentaar:	Moleculaire testen kunnen op verschillende materialen uitgevoerd worden. Zie afnameprocedure.
Volume:	1 buis
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Bijaanvraag/stabiliteit:	96u

Analyse

Analysemethode:	CMD-PCR Rumbeke
Domein:	Next Generation Sequencing
Bijkomende informatie:	CNVseq is een techniek waarmee copy number variaties (CNVs) kunnen worden opgespoord om eventuele afwijkingen t.o.v. een referentiegenoom te bepalen. Dit kan gaan om bepaalde stukken van een chromosoom die ontbreken (deletie) of te veel aanwezig zijn (duplicatie), maar ook het ontbreken of meervoudig aanwezig zijn van complete chromosomen. De

analyse levert dus een moleculair karyotype op van het onderzochte staal aan de hand van shallow whole genome sequencing (sWGS). Deze techniek steunt op het principe van next generation sequencing (NGS) op genoomwijde schaal met een relatief lage coverage (shallow whole genome sequencing; sWGS) aan een gemiddelde resolutie van 200kb.

In CLL hebben bepaalde CNVs een prognostische waarde. Deletie van 13q wordt geassocieerd met een laag risico prognose; trisomie 12 wordt geassocieerd met een intermediaire risico prognose; deletie van 11q wordt geassocieerd met een hoog risico prognose en deletie van 17p wordt geassocieerd met een zeer hoog risico prognose. Bij MM wordt deze test uitgevoerd op DNA geïsoleerd uit een staal met minimaal 50% plasmacellen (of aangerijkt via cell-sorting, of rechtstreeks van het beenmergaspiraats). Ook bij MM hebben bepaalde CNVs een prognostische waarde. Ook bij MM hebben bepaalde CNVs een prognostische waarde: de aanwezigheid van trisomieën is geassocieerd met een standaard risico, terwijl de deletie van 1p, gain van 1q en deletie van 17p geassocieerd zijn met een hoog risico. Enkel CNV's > 5Mb of kleiner, indien deze relevante ziekte-specifieke genen bevatten, worden gerapporteerd. Gebalanceerde translocaties, puntmutaties, copy neutraal verlies van heterozygositeit en triploidie kunnen niet worden gedetecteerd met deze methode. Er wordt geen resultaat gerapporteerd indien 10M reads worden bekomen.

Tarificatie

Nomenclatuur: 587871 - 587882 B 20000 Opsporen van submicroscopische genafwijkingen door middel van een complexe genoomwijde moleculair biologische methode in de diagnostische investigatiefase van een chronische lymfatische leukemie of een multiple myeloom #(Maximum 1) (Diagnoseregels [19](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

588453 - 588464 B 3000 Opsporen van verworven chromosoom of genafwijkingen (met uitsluiting van immuunglobuline- of een T-celreceptorgenherschikking), door middel van een moleculair biologische methode : in de diagnostische investigatiefase van een chronische lymfoïde aandoening (non-Hodgkin lymfoom, chronische lymfatische leukemie, multiple myeloom), exclusief een acute leukemie, Burkitt's lymfoom of T- of B- lymfoblastisch lymfoom en refractaire anemie met blastnoverproductie (RAEB) (Diagnoseregels [1](#), [6](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

Laatst gewijzigd op

17-04-2026

Freya Houthoofd

Copyright © 2026 All rights reserved.