

KIT D816V variant analyse (PCR)

Beschrijving van de test

Naam:	KIT D816V variant analyse (PCR)
Synoniemen:	c-KIT mutatie
Intern codenummer:	9373
Frequentie:	1x per 2 weken
Uitvoerend labo:	Centraal Labo UZ Gent
Antwoordtijd (TAT):	max 3 weken

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	monster voor PCR onderzoek (DNA)
Toegelaten materiaal:	De bepaling gebeurt bij voorkeur op een vers afgenomen beenmergstaal, perifeer bloed mag ook.
Volume:	BM 1 mL, PB 2 mL
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Aandachtspunten:	Vermeld het afnametijdstip (datum en uur) op het aanvraagformulier.
Conditionering & verzending:	Het staal moet binnen de 2 dagen na afname verzonden worden naar het uitvoerend labo zodat dit binnen de 3 dagen na afname in het labo kan verwerkt worden. In tussentijd moet het staal in de koelkast bewaard worden (2-8°C).
Bijaanvraag/stabiliteit:	24u

Analyse

Analysemethode:	LAB UZ Gent
Domein:	Verzendingen Hematologie
Bijkomende informatie:	KIT varianten in exon 17, met name in codon Asp816 (D816), worden gedetecteerd bij systemische mastocytose (SM). Lage percentages worden gezien bij diagnose (1%). Daarom moet de variant opgespoord worden met een gevoelige qPCR analyse en bij voorkeur op beenmerg. De Asp816Val (D816V) variant wordt gevonden bij 95% van de volwassenen met SM (bij gebruik van gevoelige qPCR)

Referentiewaarden		
Leeftijd	Mannen	Vrouwen
	negatief	negatief

Laatst gewijzigd op	
03-02-2026	Emmanuel De Laere

Copyright © 2026 All rights reserved.