

### TPMT genotypering

#### Beschrijving van de test

|                     |                                                                                                                              |
|---------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Naam:               | TPMT genotypering                                                                                                            |
| Synoniemen:         | thiopurine methyltransferase, Thiopurine S-methyltransferase deficiëntie, Imuran, azathioprine, 6-mercaptopurine, puri-netho |
| Intern codenummer:  | 9434                                                                                                                         |
| Uitvoerend labo:    | Centrum Medische Genetica Leuven                                                                                             |
| Antwoordtijd (TAT): | 2-3 weken                                                                                                                    |

#### Afname van het materiaal

|                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Voorkeur materiaal:          | EDTA volbloed grote tube                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| Volume:                      | 2,6 ml                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Aanvraagformulier:           | <a href="#">Aanvraagformulieren</a>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Afnameinstructies:           | <a href="#">Afname instructies</a>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Aandachtspunten:             | Aanvraagformulier constitutionele (aangeboren) aandoeningen:<br><a href="https://firebasestorage.googleapis.com/v0/b/uz-laboboeken.appspot.com/o/GHB_CME%2FFOR_3028.pdf?alt=media&amp;token=0409-4522-b5c0-b2070f22f461">https://firebasestorage.googleapis.com/v0/b/uz-laboboeken.appspot.com/o/GHB_CME%2FFOR_3028.pdf?alt=media&amp;token=0409-4522-b5c0-b2070f22f461</a> |
| Conditionering & verzending: | Staal bewaren in de koelkast tot verzending op KT.<br>Het staal moet binnen 72u het uitvoerend lab bereiken (op vrijdag voor 15u)                                                                                                                                                                                                                                           |
| Bijaanvraag/stabiliteit:     | niet mogelijk                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |

#### Analyse

|                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Analysemethode:        | LAB CMG Leuven                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Domein:                | Verzendingen Scheikunde                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Bijkomende informatie: | DNA amplificatie via Loop-mediated isothermal amplification (LAMP) detectie, gevolgd door een smeltcurve-analyse<br><br>De mogelijke toxiciteit van azathioprine (Imuran) en 6-mercaptopurine (Puri-nethol) wordt deels bepaald door de metabolieten die gevormd worden wanneer deze |

geneesmiddelen gemetaboliseerd worden. Thiopurine methyltransferase (TPMT) is één van de enzymen in het metabolisatie-pad van de thiopurines. Polymorfismen in het gen, dat codeert voor TPMT, veroorzaken een verminderde tot afwezige activiteit van dit enzyme. In dat geval zullen azathioprine en 6-mercaptopurine voornamelijk worden omgezet in metabolieten die beenmergsuppressie of levertoxiciteit veroorzaken. Personen homozygoot voor TPMT polymorfismen hebben een inactief TPMT-enzyme (0.3% van de bevolking); personen heterozygoot voor TPMT polymorfismen hebben een intermediaire activiteit van het TPMT-enzyme (11% van de bevolking); personen zonder deze polymorfismen hebben een normale enzyme-activiteit (89% van de bevolking). Allergische reacties en pancreatitis bij therapie met azathioprine of 6-mercaptopurine hangen niet samen met de aanwezigheid van TPMT polymorfismen. Er worden enkel 3 gekende polymorfismen in het TPMT gen getest.

## Laatst gewijzigd op

22-12-2025

Robin Loosveld