

Diagnose pakket	Translocaties m.b.v. kwantitatieve RT-PCR	Mutatie analyse m.b.v. NGS ³⁾
Atypische CML	t(9;22) p210, FIP1L1-PDGFRA	ASXL1, CALR, CSF3R, ETNK1, JAK2, MPL, SETBP1
ALL	t(4;11), t(9;11), t(11;19), t(9;22) p210/p190	
AML	t(8;21), inv(16), t(15;17), t(9;11), t(11;19), t(9;22) p210	36 genen volgens ELN 2022
AML + FLT3 sneltest	t(8;21), inv(16), t(15;17), t(9;11), t(11;19), t(9;22) p210	36 genen volgens ELN 2022
APL; t(15;17) sneltest ²⁾	t(8;21), inv(16), t(15;17), t(9;11), t(11;19), t(9;22) p210	36 genen volgens ELN 2022
CML	t(9;22) p210	ASXL1, JAK2
CMML	t(9;22) p210/p190, FIP1L1-PDGFRA	ASXL1, CALR, FLT3, IDH1, IDH2, JAK2, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, TET2, TP53
CNL	t(9;22) p210, FIP1L1-PDGFRA	CALR, CSF3R, JAK2, MPL
ET	t(9;22) p210	CALR, JAK2, MPL
HES/CEL-NOS	FIP1L1-PDGFRA	ASXL1, CBL, DNMT3A, EZH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAT5B, TET2, U2AF1
MAS		KIT ⁴⁾
MDS	t(8;21), inv(16), t(15;17), t(9;11), t(11;19), t(9;22)	31 genen volgens IPSS-M
PMF	t(9;22) p210	JAK2, CALR, MPL
PMF additionele mutaties		ASXL1, CBL, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, NFE2, NRAS, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1
PV		JAK2
PV (JAK2 V617F)		JAK2-EXON14 ⁴⁾
VEXAS		UBA1

Relapse pakket

ALL	t(4;11), t(9;11), t(11;19), t(9;22) p210/p190	
AML		ASXL1, CEBPA, FLT3, IDH1, IDH2, NPM1, RUNX1, TP53
AML + FLT3 sneltest		ASXL1, CEBPA, FLT3, IDH1, IDH2, NPM1, RUNX1, TP53

Behandelindicatie

CLL 1 ^e lijn	IGHV, TP53
CLL 2 ^e lijn	TP53

Follow up pakket

AML	FLT3-ITD
AML	NPM1
AML	t(15;17)
CML	t(9;22) p210

Overig

ABL1 kinase mutatie	ABL1
---------------------	------

²⁾Indien t(15;17) aantoonbaar worden de overige bepalingen niet uitgevoerd.

³⁾Zie disclaimer voor de ziekte-geassocieerde pakketten op:

<https://www.umcutrecht.nl/nl/hematologische-maligniteiten-moleculair>

⁴⁾Bepaald met behulp van digital droplet PCR (ddPCR)