

EXPERTISE EN DIENSTVERLENING  
KWALITEIT VAN LABORATORIA  
COMMISSIES VOOR KLINISCHE BIOLOGIE EN PATHOLOGISCHE ANATOMIE  
EXPERTENCOMITE

EXTERNE KWALITEITSEVALUATIE VOOR  
ANALYSES VAN MOLECULAIRE BIOLOGIE UITGEVOERD IN DE LABORATORIA VAN KLINISCHE  
BIOLOGIE EN PATHOLOGISCHE ANATOMIE

VOORLOPIG RAPPORT  
Moleculaire Biologie-Genetisch Onderzoek  
ENQUETE 2021/6  
JAK2 V617F

**Deelname van de laboratoria:**

Aantal ingeschreven laboratoria JAK2: 18  
Aantal deelnemende laboratoria: 18

**Verwachte resultaten:**

**JAK2 V617F**

**Staal:** JK2021-1

JAK2 c.1849 G>T p. (Val617Phe) afwezig

**Staal:** JK2021-2

JAK2 c.1849 G>T p. (Val617Phe) aanwezig  
AF=50%

**Vastgestelde resultaten:**

**JAK2 V617F**

**Staal:** JK2021-1

JAK2 c.1849 G>T p. (Val617Phe) gedetecteerd: 1 laboratorium (5.5%)

JAK2 c.1849 G>T p. (Val617Phe) afwezig/niet gedetecteerd: 17 laboratoria (94.4%)\*

Niet bepaald: 0 laboratoria

Andere gedetecteerde mutaties (AF)	Aantal deelnemers (/18)	%
BRAF c.1039C> T p.(Arg347*) (35%)	1	5.5
EZH2 c.1184delG p.(Gly395Glufs*29) (33%)	1	5.5
IKZF1 c.42G>A p.(Trp15*) (33%)	1	5.5
TET2c.3985C>A p.(Leu1329Met) (57%)	1	5.5

**Staal:** JK2021-2

JAK2 c.1849 G>T p. (Val617Phe) gedetecteerd: 17 laboratoria (94.4%)\*

JAK2 c.1849 G>T p. (Val617Phe) afwezig/niet gedetecteerd: 1 laboratorium (5.5%)

Niet bepaald: 0 laboratoria

Andere gedetecteerde mutaties (AF)	Aantal deelnemers (/18)	%
BRAF c.1039C> T p.(Arg347*) (34%)	1	5.5
EZH2 c.1184delG p.(Gly395Glufs*29) (34%)	1	5.5
IKZF1 c.42G>A p.(Trp15*) (31%)	1	5.5
TET2c.3985C>A p.(Leu1329Met) (52%)	1	5.5

\*Een laboratorium heeft ons aangegeven dat de stalen allen de 2/11 ontvangen werden. De stalen hebben dus gedurende een onbekende tijd op kamertemperatuur gelegen.

### Gebruikte technieken:

#### JAK2 V617F

Naam	Aantal deelnemers	%
ddPCR Biorad Mutation Assay JAK2V617F	3	16.7
LNA-qPCR home made	2	11.1
LNA-qPCR home made (Sidon <i>et al.</i> Clin chem 2006)	1	5.5
LNA-qPCR home made (Denys <i>et al.</i> 2010)	2	11.1
qPCR home made	4	22.2
qPCR Ipsogen JAK2 Mutascreen Kit	1	5.5
qPCR Ipsogen JAK2 Mutaquant Kit	1	5.5
NGS Illumina Truesight Myeloid kit	2	11.1
NGS Illumina Ampliseq Myeloid Panel	1	5.5
qPCR Ipsogen JAK2 Mutaquant Kit + NGS illumina Truesight Myeloid kit	1	5.5

**Autorisatie verspreiding rapport:** Door Joséphine Lantoine, enquêtecoördinator op 30/11/2021

Joséphine Lantoine

Sciensano – Dienst Kwaliteit van laboratoria  
J. Wytsmanstraat, 14 | 1050 Brussel  
Tel.: 02 642 53 94  
E-mail : [josephine.lantoine@sciensano.be](mailto:josephine.lantoine@sciensano.be)

---

**EINDE**

---

© Sciensano, Brussel 2021.

Dit rapport mag niet gereproduceerd, gepubliceerd of verdeeld worden zonder akkoord van Sciensano. De individuele resultaten van de laboratoria zijn vertrouwelijk. Zij worden door Sciensano niet doorgegeven aan derden, noch aan de leden van de Commissie, de expertencomités of de werkgroep EKE.

