Uitslagtermijn Moleculaire Kiembaan Diagnostiek

De uitslagtermijn voor Moleculaire Kiembaan Diagnostiek (MKD) wordt gerekend vanaf het moment van binnenkomst materiaal/aanvraag tot het versturen van de uitslagbrief.

**Voor de uitslagtermijn voor onderzoek op DNA uit weefsel geldt na ontvangst blokje/coupes tot het versturen van de uitslagbrief**.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Bepaling | Regulieruitslagtermijn(weken) | Spoed uitslagtermijn(weken) | Benodigd materiaal |
| **Onderzoek op bloed of DNA** |  |  |  |
| Borst- en ovariumkankerpanel:ATM, BARD1, BRCA1/2, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D  | 5 | 3 | Bloed of DNA |
| Erfelijke darmkanker panel:MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM 3’ | 5 | 3 | Bloed of DNA |
| Melanoom panel: ACD, BAP1, CDKN2A, CDK4 exon 2, MITF c.952 G>A, TERT, POT1

|  |
| --- |
|  |

 | 5 | 3 | Bloed of DNA |
| Maag panel: CDH1, CTNNA1 | 5 | 3 | Bloed of DNA |
| Anders: TP53, ATM | 5 | 3 | Bloed of DNA |
| Bekend gendefect in familie(gerichte mutatie bepaling) | 3 | 2 | Bloed of DNA |
| **Onderzoek op weefsel** |  |  |  |
| Borst- en ovariumkankerpanel:ATM, BARD1, BRCA1/2, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D  | 8 | 6 | Normaal en/of Tumor weefsel |
| Melanoom panel: CDKN2A, CDK4 exon 2, MITF c.952 G>A | 8 | 4 | Normaal weefsel\*\*\* |
| TP53 | 8 | 4 | Normaal weefsel\*\*\* |
| Bekend gendefect in familie(gerichte mutatie bepaling) | 8 | 4 | Normaal weefsel\*\*\* |
| CNVSeq (CGH) op weefsel | 8 | \* | Mamma weefsel (geenDCIS/ LCIS) |
| MSI op weefsel | 8 | 4 | Tumor weefsel |
| BRAF codon 600 / MLH1 & MSH2 promotor Methylering | 8\*\* |  | Tumor weefsel (MSI DNA) & Normaal weefsel |

\* alleen na overleg met secretariaatmd@nki.nl of 020-512 2754.

\*\* indien DNA reeds aanwezig dan is de uitslagtermijn 4 weken.

\*\*\* als geen normaal aanwezig analyse kan uitgevoerd worden op tumor

Antoni van Leeuwenhoek, Klinische Genetica, Afdeling Pathologie, Moleculaire Kiembaan Diagnostiek

Plesmanlaan 121, 1066 CX Amsterdam

Versie 2 23-05-2024