

Assay Performance Data Sheet

| | |
|---------------------|--|
| Test naam | CYP2D6 genmutatie-analyse in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode |
| LOINC-code | 47403-1 |
| Methode 1 | BioFilmChip Microarray (AutoGenomics INFINITY) (CE-IVD) |
| Methode 2 | 5' nuclease assay/TaqMan (ThermoFisher Quantstudio) |
| Traceerbaarheid: | Sanger sequencing |
| Frequentie bepaling | 1x per week |
| Referentiewaarden | Caucasiërs: 70% normaal 20-25% intermediair ; 5-10% traag, 2-3% ultrasnel metabolisme; Afrikanen: 70% normaal, 20-25% intermediair, 1-2% traag, 6% ultrasnel metabolisme; Aziaten: 78% normaal, 20% intermediair, 0.4% traag, 1% ultrasnel metabolisme. |
| Interpretatie | Normaal metabolisme (EM/NM): *1/*1 --> 2 actieve allelen OF 1 actief en 1 verminderd actief allel; Intermediair (IM): 1 actief en 1 inactief allel OF 2 verminderd actieve allelen; Traag (PM): 2 inactieve allelen; Ultrasnel (UR): gendverdubbeling positief, geen inactieve of verminderd actieve allelen. |
| Toelichting | Actieve allelen: *1 (default), *2 (2850C>T; rs16947); Verminderd actieve allelen: *9 (2615_2617delAAG; rs5030656), *10 (100C>T; rs1065825), *17 (1023C>T; rs28371706), *29 (1659G>A; rs61736512) , *41 (2988G>A; rs28371725); Inactieve allelen: *3 (2549delA; rs35742686), *4 (1846G>A; rs3892097), *5 (gen-deletie), *6 (1707delT; rs5030655), *7 (2935A>C; rs5030867), *8 (1758G>T; rs5030865), *12 (124G>A, rs5030862), *14 (1758G>A; rs5030862). |
| Stabiliteit monster | Bloed: minimaal 5 dagen 4 °C (koelkast) -> verzenden kamertemperatuur; ingevroren: stabiel voor jaren. Wangslimvlies: maximaal 3 dagen (kamertemperatuur) |
| Detectielimieten | Detectie van >99% van alle genetisch bepaalde CYP2D6 trage metaboliseerders. Traag metabolisme als gevolg van zeldzame(re) mutaties kan niet worden uitgesloten. |
| Imprecisie | <0.01% |
| Meetbereik | 15 SNPs |
| Extern QC programma | RfB, SKML |
| Kwaliteitsborging | Pos en neg controles moeten goed zijn. Juiste scores in externe kwaliteitsronde-zendingen. De twee onafhankelijke genotyperingsmethoden moeten dezelfde uitkomst opleveren. |
| Opgesteld door: | Prof Dr RHN van Schaik / 08-01-2019 |