

## Assay Performance Data Sheet

Test naam	<b>CYP2B6 genmutatie-analyse [identificatie] in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode.</b>
LOINC-code	72882-4
Methode 1	5' nuclease assay/TaqMan (ABI 7500)
Methode 2	PCR-RFLP
Traceerbaarheid:	Sanger sequencing
Frequentie bepaling	1x per week
Referentiewaarden	<b>Caucasiërs:</b> 95% normaal, 4% intermediair, 0.2% traag; <b>Afrikanen:</b> 84% normaal, 14% intermediair, 0.2% traag; <b>Aziaten:</b> 89% normaal, 10% intermediair, 1% traag.
Interpretatie	<b>Actieve allelen:</b> *1 (default); <b>Verminderd actieve allelen:</b> *6 (516G>T, rs3745274, p.Gln172His) ; 785A>G, rs2279343, p.Lys262Arg), *18 (983T>C, rs28399499, p.Ile328Thr)
Toelichting	<b>Normaal metabolisme (EM/NM):</b> *1/*1 --> 2 actieve allelen; <b>Intermediair (IM):</b> 1 actief en 1 inactief of 1 verminderd actief allel; <b>Traag (PM):</b> 2 inactieve/verminderd actieve allelen.
Stabiliteit monster	<b>Bloed:</b> minimaal 5 dagen 4 °C (koelkast) -> verzenden kamertemperatuur; ingevroren: stabiel voor jaren. <b>Wangslimvlies:</b> maximaal 3 dagen (kamertemperatuur)
Detectielimieten	Detectie van naar schatting >90% van alle genetisch bepaalde trage metaboliseerders. Vertraagd metabolisme als gevolg van zeldzame(re) mutaties kan niet worden uitgesloten.
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	3 SNPs
Extern QC programma	RfB
Kwaliteitsborging	Pos en neg controles moeten goed zijn. Juiste scores in externe kwaliteitstrondzendingen. De twee onafhankelijke genotyperingsmethoden moeten dezelfde uitkomst opleveren.
Opgesteld door:	Prof Dr RHN van Schaik / 08-01-2019