

Assay Performance Data Sheet

Test naam	CYP2C19 genmutatie-analyse [identificatie] in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode.
LOINC-code	57132-3
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: 73% normaal, 20% intermediair, 2-4% traag, 2% ultrasnel metabolisme; Afrikanen: 75% normaal, 21% intermediair, 4% traag 2% ultrasnel metabolisme; Aziaten: 50% normaal, 43% intermediair, 7% traag, 0.2% ultrasnel metabolisme.
Interpretatie	Normaal metabolisme (EM/NM): 2 actieve allelen (*1/*1) of 1 actief en 1 hyperactief allel (*1/*17) ; Intermediair (IM): 1 actief en 1 inactief of 1 verminderd actief allel; Traag (PM): 2 inactieve/verminderd actieve allelen; Ultrasnel (UM): 2 hyperactieve allelen (*17/*17)
Toelichting	Actieve allelen: *1 (default); Verminderd actieve allelen: *9 (431G>A, rs17884712, p.Arg144His), *10 (680T>C, rs6413438, p.Pro227Leu); Inactieve allelen: *2 (681G>A, rs4244285, splicing defect), *3 (636G>A, rs4986893, p.Trp212X), *4 (1A>G, rs28399504, p.M1V), *5 (1297C>T, rs5633703, Arg433Trp), *6 (395G>A, rs72552267, p.Arg132Gln), *7 (19294T>A, rs72558186, splicing defect), *8 (358T>C, rs41291556, p.Trp120Arg); Hyperactieve allelen: *17 (-806T>C; rs12248560).
Stabiliteit monster	Bloed: minimaal 5 dagen 4 °C (koelkast) -> verzenden kamertemperatuur; ingevroren: stabiel voor jaren. Wangslimvlies: maximaal 3 dagen (kamertemperatuur)
Detectielimieten	Detectie van >95% van alle genetisch bepaalde trage metaboliseerders. Vertraagd metabolisme als gevolg van zeldzame(re) mutaties kan niet worden uitgesloten.
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	10 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