

Assay Performance Data Sheet

Test naam	TPMT genmutatie [identificatie] in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode.
LOINC-code	41048-0
Methode 1	5' nuclease assay/TaqMan (ABI 7500)
Methode 2	PCR-RFLP
Traceerbaarheid:	Sanger sequencing
Frequentie bepaling	2x per week (maandag & donderdag); uitslagen worden de volgende dag (di en vrij) voor 13:00 gefaxt.
Referentiewaarden	Caucasiërs: 89% normaal, 11% intermediair, 0.3% traag metabolisme; Afrikanen: 92% normaal, 8% intermediair, 0.6% traag metabolisme; Aziaten: 98% normaal, 2% intermediair, 0.04% traag metabolisme
Interpretatie	Normaal (*1/*1): 2 actieve allelen; Intermediair: 1 actief en 1 inactief allel; Traag: 2 inactieve allelen.
Toelichting	Actief allel: *1 (default); Inactieve allelen: *2 (238G>C, rs1800462, Ala80Pro), *3A (460G>A, rs1800460, p.Ala154Thr en 719A>G, rs1142345, p.Tyr240Cys), *3B (460G>A, p.Ala154Thr, rs1800460), *3C (719A>G, rs1142345, p.Tyr240Cys)
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 en intermediaire metaboliseerders. Vertraagd metabolisme als gevolg van zeldzame(re) mutaties kan niet worden uitgesloten.
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	4 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