

Assay Performance Data Sheet

Test naam	CYP1A2 genmutatie-analyse [identificatie] in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode.
LOINC-code	72884-0
Methode 1	BioFilmChip Microarray (AutoGenomics INFINITY)
Methode 2	5' nuclease assay/TaqMan (ThermoFisher Quantstudio)
Traceerbaarheid:	Sanger sequencing
Frequentie bepaling	1x per week
Referentiewaarden	Caucasiërs: 95% normaal, 5% intermediair, 0.25% traag metabolisme; Afrikanen: 90% normaal, 9% intermediair, 1% traag metabolisme; Aziaten: 75% normaal, 24% intermediair, 6% traag metabolisme
Interpretatie	Normaal metabolisme (EM/NM): *1/*1 --> 2 actieve allelen; Intermediair (IM): 1 actief en 1 inactief of 1 verminderd actief allel; Traag (PM): 2 inactieve/verminderd actieve allelen; Verhoogde induceerbaarheid (in geval van roken): *1F/*1F
Toelichting	Actieve allelen: *1 (default); Verminderd actieve allelen: *1K (-729C>T, rs12720461; -163C>A, rs762551), *1C (-3860G>A, rs2069514), *1L (-163C>A / -3860 G>A); Normale activiteit maar verhoogd induceerbaar: *1F (-163C>A, rs762551)
Stabiliteit monster	Bloed: minimaal 5 dagen 4 °C (koelkast) -> verzenden kamertemperatuur; ingevroren: stabiel voor jaren. Wangslimvlies: 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 kwaliteitsronde-zendingen. De twee onafhankelijke genotyperingsmethoden moeten dezelfde uitkomst opleveren.
Opgesteld door:	Prof Dr RHN van Schaik / 08-01-2019