

## Assay Performance Data Sheet

Test naam	DPYD gevonden genmutaties [identificatie] in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode.
LOINC-code	45284-7
Methode 1	BioFilmChip Microarray (AutoGenomics INFINITY)
Methode 2	5' nuclease assay/TaqMan (ABI 7500)
Traceerbaarheid:	Sanger sequencing
Frequentie bepaling	2x per week (maandag & donderdag); uitslagen worden de volgende dag (di en vrij) voor 13:00 gefaxt.
Referentiewaarden (ActiviteitsScore (AS))	<b>NORMAAL:</b> 95% (AS = 2.0: 95%); <b>INTERMEDIAIR:</b> 5% (AS = 1.5: 3%, AS = 1.0: 2%); <b>TRAAG:</b> < 0.1% (AS = 0.5: 0.05%; AS = 0: 0.04%)
Interpretatie	<b>AS = 2.0</b> (*1/*1): 2 actieve allelen, normaal metabolisme; <b>AS = 1.5:</b> 1 actief, 1 verminderd actief allel, intermediair metabolisme; <b>AS = 1.0:</b> 1 actief, 1 inactief allel. Voor de combinatie van 2 variant allelen geldt een verhoogd risico op toxiciteit, maar wordt er geen AS gekoppeld omdat er voor die genotypes geen goede dosisadviezen beschikbaar zijn (startdoserinnen <50%)
Toelichting	<b>Actieve allelen:</b> *1 (default) <b>Verminderd actieve allelen:</b> 2846A>T (rs67376798; Asp949Val; MAF = 0.4%), 1236G>A (rs56038477; p.Glu=; MAF = 2.0%) <b>Inactieve allelen:</b> *2A (c.1905+1G>A, rs3918290, splicing defect - exon skipping; MAF = 0.8%); *7 (F100S(Frameshift), rs72549309; MAF 0,014%); *13 (c.1679T>G, rs55886062, p.Ile560Ser; MAF = 0,06%).
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 75% van de capeticabine geïnduceerde toxiciteiten. Vertraagd metabolisme als gevolg van zeldzame(re) mutaties kan niet worden uitgesloten. Afwezigheid van deze mutaties sluit toxiciteit niet uit: 20-25% van patiënten ervaart toxiciteit in afwezigheid van deze mutaties.
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	4 SNPs
Extern QC programma	RfB, SKML
Kwaliteitsborging	Pos en neg controles moeten goed zijn. Juiste scores in externe kwaliteitsrondzendingen. De twee onafhankelijke genotyperingsmethoden moeten dezelfde uitkomst opleveren.
Opgesteld door:	Prof Dr RHN van Schaik / 08-01-2019 / wijziging 15-05-2019