

Assay Performance Data Sheet

Test naam	SLCO1B1 genmutatie-analyse [identificatie] in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode.
LOINC-code	(volgt)
Methode 1	5' nuclease assay/TaqMan (ABI 7500)
Methode 2	PCR-RFLP
Traceerbaarheid:	Sanger sequencing
Frequentie bepaling	1x per week
Referentiewaarden	Caucasiërs: 80% normaal, 20% intermediair, 2-4% traag; Afrikanen: 97% normaal, 3% intermediair, <0.1% traag; Aziaten: 87% normaal, 13% intermediair, 1-2% traag,
Interpretatie	<u>Normale transporter activiteit (geeft normaal metabolisme):</u> 2 actieve allelen, <u>Intermediaire transportactiviteit (geeft intermediair metabolisme):</u> 1 actief en 1 verminderd actief allel; <u>Verlaagde transporter activiteit (geeft traag metabolisme):</u> 2 verminderd actieve allelen. 521CC (*5/*5, *5/*15, *15/*15) individuen hebben een 17x hogere kans op myopathie op simvastatine, 521TC (*1/*5, *1/*15) individuen een 5x hogere kans.
Toelichting	<u>Normale activiteit allelen:</u> *1 (default), *1B (388A>G, rs2306283, p.Asn130Asp); <u>Verminderd activiteit allelen:</u> *5 (521T>C, rs4149056, p.Val174Ala), *15 (388A>G, 521T>C).
Stabiliteit monster	Bloed: minimaal 5 dagen 4 °C (koelkast) -> verzenden kamertemperatuur; ingevroren: stabiel voor jaren. Wangslimvlies: maximaal 3 dagen (kamertemperatuur)
Detectielimieten	Detectie van de belangrijkste genetisch bepaalde trage drug transporters (en daardoor vertraagd metabolisme). Vertraagd transport als gevolg van zeldzame(re) mutaties kan niet worden uitgesloten.
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	2 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