

Assay Performance Data Sheet

Test naam	VKORC1 gen c.1173C>T [aanwezigheid] genmutatie-analyse [identificatie] in bloed of weefsel kwalitatief m.b.v. moleculair genetische methode.
LOINC-code	72507-7
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: 16-20% 1173TT/-1639AA (MAF 40%); Afrikanen: 0.25% 1173TT/-1639AA (MAF 5%); Aziaten: 80% 1173TT/-1639AA (MAF 88%)
Interpretatie	Extra gevoelig voor coumarines (sensitief): 1173TT / -1639AA (warfarine, acenocoumarol en fenprocoumon): verhoogde kans op doorschieten INR. 90% van alle bloedingen treedt op in 1173TT/-1639AA individuen. Normale gevoeligheid voor coumarines: 1173CC/-1639GG en 1173CT/-1639GA.
Toelichting	De 1173C>T (rs9923231) en -1639G>A (rs9923231) SNPs zijn gelinked.
Stabiliteit monster	Bloed: minimaal 5 dagen 4 °C (koelkast) -> verzenden kamertemperatuur; ingevroren: stabiel voor jaren. Wangslimvlies: maximaal 3 dagen (kamertemperatuur)
Detectielimieten	De voorspellende waarde van deze bepaling is met name relevant voor de Caucasische populatie. De voorspellende waarde bij Afrikanen en Aziaten is minder. NB: deze test geeft GEEN uitsluitel over coumarine RESISTENTIE. Om daar een uitspraak over te doen is sequencing van het VKORC1 gen nodig voor detectie van resistentie mutaties.
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	2 SNPs
Extern QC programma	RfB
Kwaliteitsborging	Pos en neg controles moeten goed zijn. Juiste scores in externe kwaliteitsronde. De twee onafhankelijke genotyperingsmethoden moeten dezelfde uitkomst opleveren.
Opgesteld door:	Prof Dr RHN van Schaik / 08-01-2019