

## Assay Performance Data Sheet

Test naam	<b>CYP2C9 genmutatie-analyse [identificatie] in bloed of weefsel m.b.v. moleculair genetische methode.</b>
LOINC-code	46724-1
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	<b>Caucasiërs:</b> 95% normaal, 3-4% intermediair, 0.1% traag metabolisme; <b>Afrikanen:</b> 84% normaal, 14% intermediair, 2% traag metabolisme; <b>Aziaten:</b> 89% normaal, 10% intermediair, 1% traag metabolisme.
Interpretatie	<b>Normaal metabolisme (EM/NM):</b> *1/*1 --> 2 actieve allelen; <b>Intermediair (IM):</b> 1 actief en 1 inactief of 1 verminderd actief allel; <b>Traag (PM):</b> 2 inactieve/verminderd actieve allelen.
Toelichting	<b>Actieve allelen:</b> *1 (default); <b>Verminderd actieve allelen:</b> *2 (430C>T, rs1799853, p.Arg144Cys), *3 (1075A>C, rs1057910, p.Ile359Leu), *4 (1076T>C, rs56165452, p.Ile359Thr), *5 (1080C>G, rs28371686, p.Asp360Glu), *11 (1003C>T, rs28371685, p.Arg335Trp); <b>Inactieve allelen:</b> *6 (818delA, rs9332131, FS).
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 >95% van alle genetisch bepaalde trage metaboliseerders. Vertraagd metabolisme als gevolg van zeldzame(re) mutaties kan niet worden uitgesloten.
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	6 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