

Assay Performance Data Sheet

Test naam	ABCB1 genotypering [aanwezigheid] 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: 3435C>T MAF 52% (CC 28%, CT 46%, TT 24%); Afrikanen: MAF 15%; Aziaten: MAF = 44% metabolisme.
Interpretatie	Normale transport activiteit/metabolisme: 3435CC; Intermediaire transport activiteit/metabolisme 3435CT: Trage transport activiteit/metabolisme: 3435TT. NB: de 3435C>T (rs1045642), 1236C>T (rs1128503) en de 2677G>T/A (rs2032582) SNPs zijn gelinked, maar niet voor 100%. Voor de interpretatie wordt uitgegaan van de 3435C>T uitslag.
Toelichting	<u>Actief allel:</u> 3435C; <u>Verminderd actief allel:</u> 3435T
Stabiliteit monster	Bloed: minimaal 5 dagen 4 °C (koelkast) -> verzenden kamertemperatuur; ingevroren: stabiel voor jaren. Wangslimvlies: maximaal 3 dagen (kamertemperatuur)
Detectielimieten	-
Imprecisie	<0.01%
Meetbereik	3 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