

NPU19309 DNA(spec.)-CYP2C19-gen

Metodeblad nr. M-238/02

Udarbejdet af: Marianne Smedegaard Hede	Taget i brug: 20.08.2021	Revision: 20.08.2024
	Erstatter: 22.02.2021	

GENERELT			
Ansvarlig KBA analysesektion	Sektion for DNA og screening		
Indikation og resultatvurdering	Benyttes til at identificere genetisk forårsaget ændringer af enzymet CYP2C19 ved at analysere for mutationen rs4244285 i genet kodende for enzymet (<i>CYP2C19</i>). CYP2C19 indgår i metabolismen af en række medikamenter.		
Analysenavn og kode i SP	CYP2C19-gen;DNA, NPU19309		
Analysenavn og kode i LABKA	DNA(spec.)-Cytochrom P450 2C19*2, DNAC2192		
Analysenavn og kode i WebReq	Analyse findes ikke i WebReq		
Enhed	Kvalitativt analyseresultat uden enhed		
Prøvemateriale og rørtype	Fuldblod Lilla 6S, Vacuette® glas (Greiner Bio-One) med lilla prop og sort ring, indeholdende K ₂ -EDTA.		
Mindste prøvemængde	0,5 ml		
Prøvetagning herunder særlige forhold	Intet at bemærke		
Referenceinterval/kliniske beslutningsgrænser	Analysen kan give tre forskellige kvalitative analyseresultater: Vildtype (reference), heterozygot for mutation samt homozygot for mutation.		
Ringegrænser	Ingen		
Udførende laboratorium	Klinisk Biokemisk Afdeling på Herlev matriklen		
Analyseringshyppighed	1-2 gange om måneden		
Svartid <i>(efter modtagelse af prøve)</i>	1 måned		
Prøvehåndtering	Intern rekvirent	Ekstern rekvirent	Praksis/Filialer
	Intet at bemærke		
Holdbarhed	Prøvemateriale: Stuetemperatur: 15 dage Køleskab: Minimum 2,5 år Frost: Ubegrænset DNA: Stuetemperatur: Minimum 10 uger Køleskab: Minimum 10 år Frost: Minimum 10 år		

NPU19309 DNA(spec.)-CYP2C19-gen

Metodeblad nr. M-238/02

Forsendelse	Intern transport	Region H's transport- ordning eller Postnord som quick- brev i boblekuvert til "Biologisk stof kate- gori B"	Region H's trans- portordning ved 21 °C
Præanalytiske fejlkilder	Intet at bemærke		
METODEBESKRIVELSE			
CE mærket analyse <i>(apparat og reagens i kombination)</i>	Nej		
Akkrediteret analyse	Nej		
Metrologisk sporbarhed <i>(rutinemålingens sporbarhed til referen- cemateriale og/el.-metode)</i>	Analysens reagenser (primerer og prober) har været bioinfor- matisk undersøgt ift. referencegenomet GRCh38.		
Analyseprincip	Allelic discrimination med brug af TaqMan-prober: 1) Primerer (kort sekvens af nukleotider) binder til et specifikt sted på genet <i>CYP2C19</i> og faciliterer en opformering af et kort område, som inkluderer mutationen rs4244285. 2) To TaqMan-prober, som er specifikke for hhv. rs4244285 vildtype og rs4244285 mutant binder til det opformerede DNA og udsender fluorescenssignal ved binding.		
Apparatur	Quantstudio 7 + Orbitor RS (Applied Biosystems) eller Viia 7 + Twister II (Applied Biosystems), ProFlex PCR apparat (Thermo Fisher Scientific), Biomek i5 robot (Beckman Coulter)		
Kalibrator	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative		
Reagens	Sequence detection primer (Life Technologies) TaqMan MGB Probe (Life Technologies) TaqMan Genotyping Mastermix x2 (Life Technologies) Betain 5M (Sigma-Aldrich)		
Ekstern kvalitetskontrol	RfB EQA-program med to årlige udsendinger, som hver inde- holder to prøver til analyse		
Præcisionskontrolmaterialer <i>(navn, producent, materialetype)</i>	Tidligere analyserede patient- prøver, hvis genotyper er ble- vet bekræftet ved analyse med alternativ laboratoriemetode (sangersekventering)		
Kontrolniveauer	3 kontroller: Vildtype, hetero- zygot og homozygot for rs4244285		
Intermediær præcision <i>(CV_{oprundet} inkl. instru. spred.)</i>	Ikke relevant, da analyseresul- tater er kvalitative		

NPU19309 DNA(spec.)-CYP2C19-gen

Metodeblad nr. M-238/02

Ekspanderet måleusikkerhed <i>($k=2$ sv.t. 95% CI på måleresultatet)</i>	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative	
Mindste relevante kliniske difference	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative	
Måleområde (total) standard analyseområde måleområde fortynding <i>(udstyr)</i> måleområde opkonc. <i>(udstyr)</i> yderligere fortynding <i>(ja/nej)</i>	Alle prøver analyseres.	
Interferens <i>(hæmolyse, icterus, lipæmi, andet)</i>	Intet at bemærke	
Bemærkninger	Ingen	