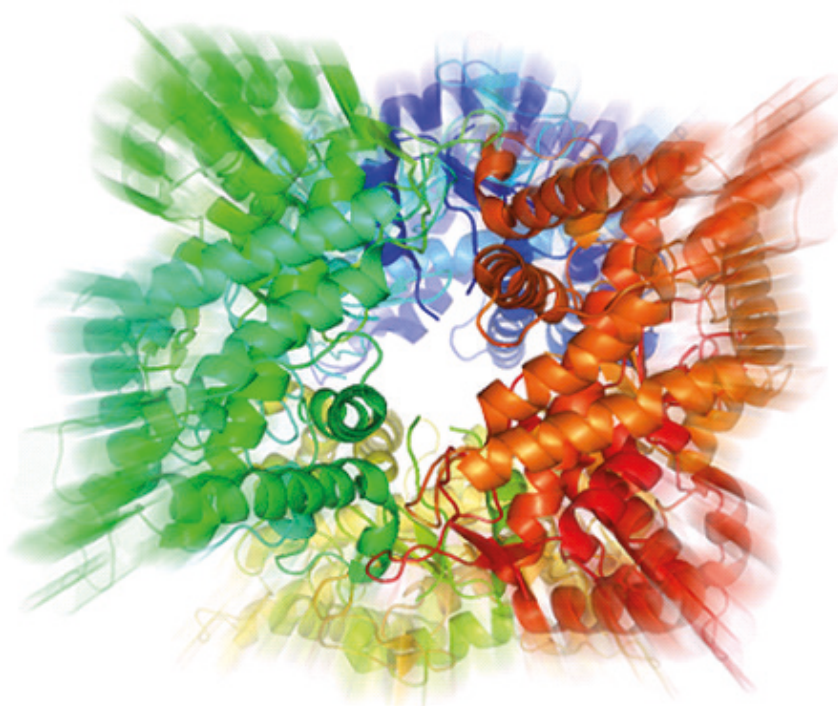






MutaCHIP[®] CYP2D6


DNA-Microarray Kit für die Untersuchung von Mutationen
des Cytochrom P450 2D6-Gens



Nur für in vitro Diagnostik

REF KF391005  **10**

REF KF390005  **20**

REF KF390105  **100**



Immundiagnostik AG, Stubenwald-Allee 8a, 64625 Bensheim, Deutschland
www.immundiagnostik.com
info@immundiagnostik.com
 Tel.: +49 6251 70190-0
 Fax: +49 6251 70190-363

Version 4.6 / Mai 2019

Inhaltsverzeichnis

| | |
|--|-----------|
| 1 Verwendungszweck | 3 |
| 2 Einleitung | 3 |
| 3 Testprinzip | 4 |
| 4 Kitbestandteile | 4 |
| 5 Erforderliche Materialien | 4 |
| 6 Lagerung und Haltbarkeit | 5 |
| 7 Arbeitsbedingungen | 5 |
| 8 Hinweise und Vorsichtsmaßnahmen | 5 |
| 9 Probengewinnung | 6 |
| 10 Testdurchführung | 6 |
| 10.1 PCR Ansatz | 6 |
| 10.2 PCR Protokoll | 7 |
| 10.3 Array Tube Protokoll | 7 |
| 11 Auswertung | 9 |
| 12 Ergebnisse der Positiven Kontrolle | 13 |
| 13 Troubleshooting | 14 |
| 14 Grenzen des Tests | 15 |

1 Verwendungszweck

Das CYP2D6 Kit ist ein molekularbiologischer Test zur Untersuchung von Mutationen und Polymorphismen des Cytochrom P450 2D6-Gens aus genomischer DNA. Der Test basiert auf der Macroarray Technologie. Die untersuchten Genvarianten stehen im Zusammenhang mit fehlender, erhöhter oder verminderter Aktivität des CYP2D6 Enzyms. Folgende Allele werden durch den Test detektiert:

| Allel | Mutation | rsNummer | Erwartete CYP2D6 Aktivität |
|-------|-----------------|------------|----------------------------|
| *3 | 2549delA | rs35742686 | keine |
| *4 | 1846G>A | rs3892097 | keine |
| *5 | Gen Deletion | - | keine |
| *6 | 1707delT | rs5030655 | keine |
| *7 | 2935A>C | rs5030867 | keine |
| *8 | 1758G>T | rs5030865 | keine |
| *9 | 2615_2617delAAG | rs5030656 | verringert |
| *10 | 100C>T | rs1065852 | verringert |
| *11 | 883G>C | rs5030863 | keine |
| *17 | 1023C>T | rs28371706 | verringert |
| *29 | 3183G>A | rs59421388 | verringert |
| *41 | 2988G>A | rs28371725 | verringert |
| *xN | Gen Duplikation | - | gesteigert |

2 Einleitung

Das CYP2D6 Gen codiert eine Monooxygenase, welche in der humanen Leber aktiv und für den Metabolismus von zahlreichen Xenobiotika und deren Bioverfügbarkeit verantwortlich ist. Etwa 25 % der im klinischen Einsatz befindlichen Arzneimittel (u.a. Antidepressiva, Betablocker, Opiate und Neuroleptika) werden durch CYP2D6 metabolisiert.

Die Aktivität des Enzyms wird neben Faktoren wie Alter, Geschlecht oder Co-Medikation, durch genetische Variationen im Gen beeinflusst. Dies führt zu einem hohen Maß an interindividueller Variabilität in der Pharmakokinetik der oben genannten Arzneimittel. Veränderungen der Enzymaktivität können dazu führen, dass der Wirkungsgrad und die Verstoffwechslung der Medikamente je nach Patient Unterschiede aufweisen. Die Konsequenz dieser Variabilität kann ein fehlendes Ansprechen auf eine Behandlung und/oder schwerwiegende Nebenwirkungen sein, die zum Tod führen können.

Aus diesem Grund ist es wichtig, eine genetische Analyse der CYP2D6 DNA-Sequenz vor Behandlungsbeginn vorzunehmen, um damit zu prüfen, ob klinisch relevante Variationen vorliegen. Basierend auf dem detektierten CYP2D6-Genotyp und dem davon abgeleiteten Phenotyp lässt sich eine Klassifizierung vornehmen. Mit dieser Information kann der behandelnde Arzt die verschriebene Dosis an die entsprechende Enzymaktivität anpassen. Dadurch kann das Risiko für potentiell unerwünschte Arzneimittelnebenwirkungen deutlich reduziert werden.

Referenzen:

- Rebsamen et al., The Pharmacogenomics Journal, 2009, 9:34-41
- Cascorbi, European Journal of Clinical Investigation, 2003, 33(Suppl. 2): 17-22

3 Testprinzip

Die Zielsequenzen werden mittels PCR amplifiziert. Nach einer Denaturierung werden die Amplifikationsprodukte in das Array Tube gegeben. Dort binden die PCR Fragmente an die auf dem Array immobilisierten Sonden. Ein Waschschriff entfernt alle unspezifisch gebundenen Fragmente. Im Anschluss wird der Conjugation Mix hinzugegeben, welcher an den Sonden-PCR Fragment-Komplex bindet. Ein weiterer Waschschriff entfernt den ungebundenen Conjugation Mix. Die anschließende Zugabe des Substrats löst eine Fällungsreaktion an den Sonden aus, an denen DNA gebunden ist. Im nächsten Schritt wird die Präzipitationsreaktion durch einen Waschschriff beendet. Das Präzipitationsmuster wird mit dem Imagereader ausgelesen und von der dazugehörigen Software interpretiert.

4 Kitbestandteile

| CYP2D6 Kit | | Volumen | | |
|------------|---|----------|-------------|-------------|
| Box | Reagenz | 10er Kit | 20er Kit | 100er Kit |
| 1 | PCR Mix A (grün) | 178 µL | 343 µL | 5 x 343 µL |
| | PCR Mix B (gelb) | 269 µL | 518 µL | 5 x 518 µL |
| | PCR Mix C (rot) | 269 µL | 518 µL | 5 x 518 µL |
| | Hybridisation Buffer (transparent) | 1400 µL | 2 x 1400 µL | 11,5 mL |
| | ROM (orange) | 660 µL | 1380 µL | 5 x 1380 µL |
| | Washing Buffer 1 (blauer Punkt) | 6 mL | 12 mL | 60 mL |
| | Washing Buffer 2 (orangefarbener Punkt) | 7 mL | 14 mL | 2 x 35 mL |
| | Conjugation Mix (schwarz) | 1150 µL | 2 x 1150 µL | 11,5 mL |
| | Substrate (braun, blau) | 1150 µL | 2 x 1150 µL | 11,5 mL |
| 2 | Polymerase (lila) | 11,7 µL | 22,5 µL | 112,5 µL |
| | PC DNA (braun) | 65 µL | 65 µL | 200 µL |
| | Array Tubes | 10 | 20 | 100 |

5 Erforderliche Materialien

Benötigte Geräte - müssen separat erworben werden:

- Notebook + Genotyping Software
- Imagereader
- Thermocycler für PCR (Peqlab Primus 25 advanced oder Analytik Jena Biometra TAdvanced 96 [Aluminiumblock])
- Thermomixer mit Kühlfunktion (BIOER Mixing Block MB-102)

Die CE Konformität besteht nur, wenn die oben genannten Komponenten verwendet werden.

Benötigte Geräte und Verbrauchsmaterialien - nicht mitgeliefert:

- Pipetten:
 - 0,1 - 2,5 µL
 - 0,5 - 10 µL
 - 10 - 200 µL
 - 100 - 1000 µL
- 200 µL PCR Gefäße (steril)

6 Lagerung und Haltbarkeit

- Der Lichtschutzfolien-Beutel beinhaltet 5 Array Tubes mit geöffnetem Deckel und ist bei Raumtemperatur (RT) zu lagern.
 - Einen angebrochenen Beutel mit verbleibenden Array Tubes lose verschließen (keine Klebestreifen verwenden).
 - Die Deckel von verbleibenden Array Tubes nicht schließen.
 - Den Beutel an einem dunklen, trockenen Ort lagern.
 - Die Array Tubes in einem angebrochenen Beutel sind unter diesen Bedingungen mehrere Wochen haltbar. Um selbst minimale Performanceverluste zu vermeiden, empfehlen wir jedoch den Verbrauch eines geöffneten Array Tube Beutels möglichst innerhalb von vier Wochen!
- Die Polymerase und die PC DNA (Positive Kontroll-DNA) sind bei -20 °C zu lagern.
- Alle anderen Komponenten sind bei +2 bis 8 °C zu lagern.
- Das Substrat ist unbedingt vor Lichteinwirkung zu schützen.
- Alle Reagenzien sollten bis zum unmittelbaren Gebrauch bei ihrer angegebenen Lagertemperatur verweilen.

7 Arbeitsbedingungen

Die Vorschriften und Grundsätze für molekularbiologisches Arbeiten müssen eingehalten werden.

- Die Arbeitsschritte zügig durchführen.
- Alle PCR Reagenzien während des Arbeitens kühlen.

8 Hinweise und Vorsichtsmaßnahmen

- Verwenden Sie **frisch** extrahierte genomische DNA aus EDTA-Vollblut.
 - Der Test wurde mit dem QIAamp DNA Blood Mini Kit validiert.
- Die Array Tubes ...
 - sind nur für den Einmalgebrauch bestimmt.
 - sind nur zur *in-vitro* Diagnostik zu verwenden.
 - nicht von unten berühren, um Verunreinigung auf der Array Unterseite zu vermeiden.
 - dürfen während den Arbeitsschritten nicht austrocknen!
 - sind vor Sonneneinstrahlung und Staub zu schützen.
 - sind mit zwei Händen zu öffnen. Dabei ist darauf zu achten, dass kein Druck auf das Array Tube ausgeübt wird.
 - dürfen niemals zentrifugiert werden.
 - darf nur mit den im Protokoll erwähnten Substanzen verwendet werden.
- Die Oberfläche des Array darf nicht mit der Pipettenspitze berührt werden.
- Mischen Sie keine Reagenzien aus unterschiedlichen Lots.

9 Probengewinnung

Als Matrize für die PCR Amplifikation dient genomische DNA aus EDTA-Vollblut. Die DNA-Konzentration sollte zwischen 10-40 ng/ μ L liegen. Die Reinheit ($OD_{260/280}$) der DNA sollte zwischen 1,8 und 2,0 liegen.

Für den Assay darf nur hochmolekulare (frisch extrahierte) DNA verwendet werden.

10 Testdurchführung

10.1 PCR Ansatz

Zur Amplifikation der Ziel-DNA werden drei PCR-Ansätze benötigt. Alle Komponenten vor Verwendung vorsichtig mischen (Polymerase nicht vortexen!) und kurz anzentrifugieren. Die PCR-Ansätze werden wie im Folgenden beschrieben pipettiert. Wenn mehrere Proben parallel amplifiziert werden, kann je PCR Ansatz ein Mastermix aus PCR Mix und Polymerase (für z.B. n + 0,2 Proben) hergestellt werden (Achtung: eine gute Durchmischung sicherstellen, nicht vortexen!).

PCR Ansatz 1:

Für den PCR Ansatz 1 darf die insgesamt eingesetzte DNA Menge 200 ng nicht übersteigen. Falls die Konzentration der Probe höher ist, entsprechend weniger Volumen einsetzen und mit PCR H₂O auf 25 μ L auffüllen.

| Bestandteil | Volumen pro 25 μ L Reaktionsansatz |
|---|--|
| DNA (min. 110 ng - max. 200 ng) | 11,0 μ L |
| PCR Mix A (grün) | 13,7 μ L |
| Polymerase (lila) | 0,3 μ L |

PCR Ansatz 2:

| Bestandteil | Volumen pro 25 μ L Reaktionsansatz |
|--------------------------------|--|
| DNA (min. 40 ng - max. 160 ng) | 4,0 μ L |
| PCR Mix B (gelb) | 20,7 μ L |
| Polymerase (lila) | 0,3 μ L |

PCR Ansatz 3:

| Bestandteil | Volumen pro 25 μ L Reaktionsansatz |
|--------------------------------|--|
| DNA (min. 40 ng - max. 160 ng) | 4,0 μ L |
| PCR Mix C (rot) | 20,7 μ L |
| Polymerase (lila) | 0,3 μ L |

Die PCR Ansätze vorsichtig durchmischen und anzentrifugieren. Anschließend in den Thermocycler stellen und das in 10.2 beschriebene PCR Protokoll verwenden.

10.2 PCR Protokoll

| Schritt | Temperatur [°C] | Zeit [mm:ss] | Wiederholungen |
|------------------------|-----------------|--------------|----------------|
| Deckelheizung | 99 | --- | --- |
| Initiale Denaturierung | 94 | 03:00 | 1 x |
| Denaturierung | 94 | 00:30 | 10 x |
| Primer Anlagerung | 63 | 00:30 | |
| Elongation | 68 | 03:00 | |
| Denaturierung | 94 | 00:30 | 20 x |
| Primer Anlagerung | 60 | 00:30 | |
| Elongation | 68 | 03:30 | |
| Finale Elongation | 68 | 07:00 | 1 x |
| Deckelheizung | aus | --- | --- |
| Lagerung | 8 | ∞ | 1 x |

Nach diesem Schritt können die PCR Produkte bis zu 14 Tage bei +2 bis +8 °C gelagert werden. PCR Produkte niemals bei unter 0 °C lagern.

Wenn ein anderer Thermocycler verwendet wird als die unter Abschnitt 4 empfohlenen, muss das PCR Protokoll neu etabliert werden (andere Thermocycler haben abweichende Heizraten). Wichtig: Damit verliert der Test seine Validität.

10.3 Array Tube Protokoll

Alle Reagenzien sollten bis zum unmittelbaren Gebrauch bei ihrer angegebenen Lagertemperatur verweilen. Die Reagenzien sind vor Benutzung gut zu durchmischen.

A) Vorbereitung des Hybridisation Buffer

Falls der Hybridisation Buffer trüb oder ein Präzipitat sichtbar ist, muss dieser bei max. 60 °C für einige Minuten erwärmt werden bis die Flüssigkeit klar ist (z.B. im vorheizenden Thermoshaker). Anschließend durch Invertieren homogenisieren. Vor dem Verwenden muss der Hybridisation Buffer auf Raumtemperatur abgekühlt werden.

B) Thermoshaker vorheizen

- Thermoshaker auf **55 °C** vorheizen.

C) Vorbereitung der DNA Proben

- **60 µL** ROM in einem 200 µL PCR Tube vorlegen.
- **2 µL** pro PCR-Produkt (A, B und C) hinzufügen, vortexen und abzentrifugieren.
- Das Gemisch für **2 min** bei **95 °C** im Thermocycler denaturieren.
- Umgehend **100 µL** Hybridisation Buffer zu dem denaturierten PCR Produkt geben und durch auf und ab pipettieren durchmischen.
- Das Gemisch **vollständig** in das Array Tube überführen ohne dabei die Oberfläche des Arrays zu berühren.

D) Hybridisierung

- Das Array Tube mit der Probe bei **55 °C** und **550 rpm** für **60 min** im Thermoshaker hybridisieren.

E) Waschschrift nach der Hybridisierung

- Das Array Tube aus dem Thermoshaker entnehmen. **Den Hybridisation Buffer in dem Array Tube belassen bis die Zieltemperatur für den nächsten Schritt erreicht worden ist.**
- Den Thermoshaker auf **50 °C** temperieren.
- Wenn die Zieltemperatur erreicht ist, den Hybridisation Buffer vollständig entfernen, auch die Tröpfchen aus dem Deckel.
- **500 µL Washing Buffer 1** vorsichtig in das Array Tube pipettieren.
- Bei **50 °C** und **550 rpm** für **5 min** im Thermoshaker inkubieren.

F) Konjugationsschritt

- Das Array Tube aus dem Thermoshaker entnehmen. **Den Washing Buffer 1 in dem Array Tube belassen bis die Zieltemperatur für den nächsten Schritt erreicht worden ist.**
- Den Thermoshaker auf **21 °C** temperieren.
- Wenn die Zieltemperatur erreicht ist, den Washing Buffer 1 vollständig entfernen.
- **100 µL** Conjugation Mix vorsichtig in das Array Tube pipettieren.
- Bei **21 °C** und **550 rpm** für **15 min** im Thermoshaker inkubieren.

G) Waschschrift nach Konjugation

- Den Conjugation Mix vollständig entfernen.
- **500 µL Washing Buffer 2** vorsichtig in das Array Tube pipettieren.
- Bei **21 °C** und **550 rpm** für **5 min** im Thermoshaker inkubieren.

H) Präzipitation

Achtung: Das Array Tube darf während und nach dem Färben nicht geschüttelt werden!

- Den Washing Buffer 2 vollständig entfernen.
- **100 µL** Substrate in das Array Tube geben und für **5 min** bei **21 °C** im Thermoshaker inkubieren (**keine Schüttelfunktion aktivieren - externen Timer nutzen**).
- Anschließend das Substrate vollständig entfernen und umgehend **100 µL Washing Buffer 2** hinzugeben.
- Den Washing Buffer 2 sofort wieder **vollständig** entfernen.
- Das Array Tube in den Imagereader platzieren und die Schritte aus dem nächsten Kapitel befolgen.

11 Auswertung

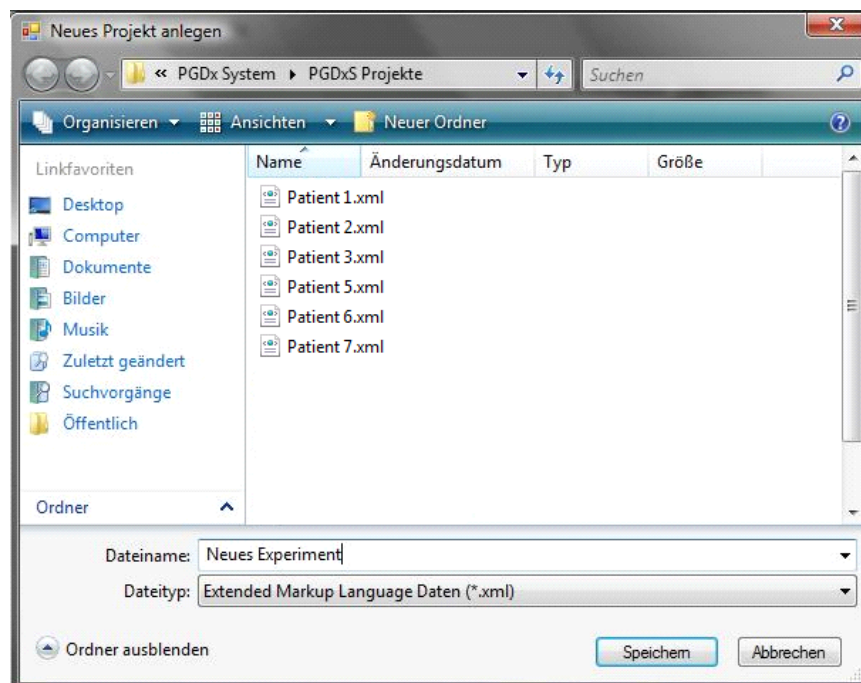
Die Auswertung erfolgt über die mitgelieferte Genotyping Software. Die Ergebnisse werden in einem Report zusammengestellt. Für die Auswertung des Assays folgen Sie der anschließenden kurzen Anleitung.

Schritt 1: Ein neues Projekt erstellen

Klicken Sie auf die Schaltfläche *Neues Projekt erstellen*.



Vergeben Sie einen beliebigen Namen für das Experiment und speichern Sie es anschließend indem Sie auf die Schaltfläche *Speichern* klicken.



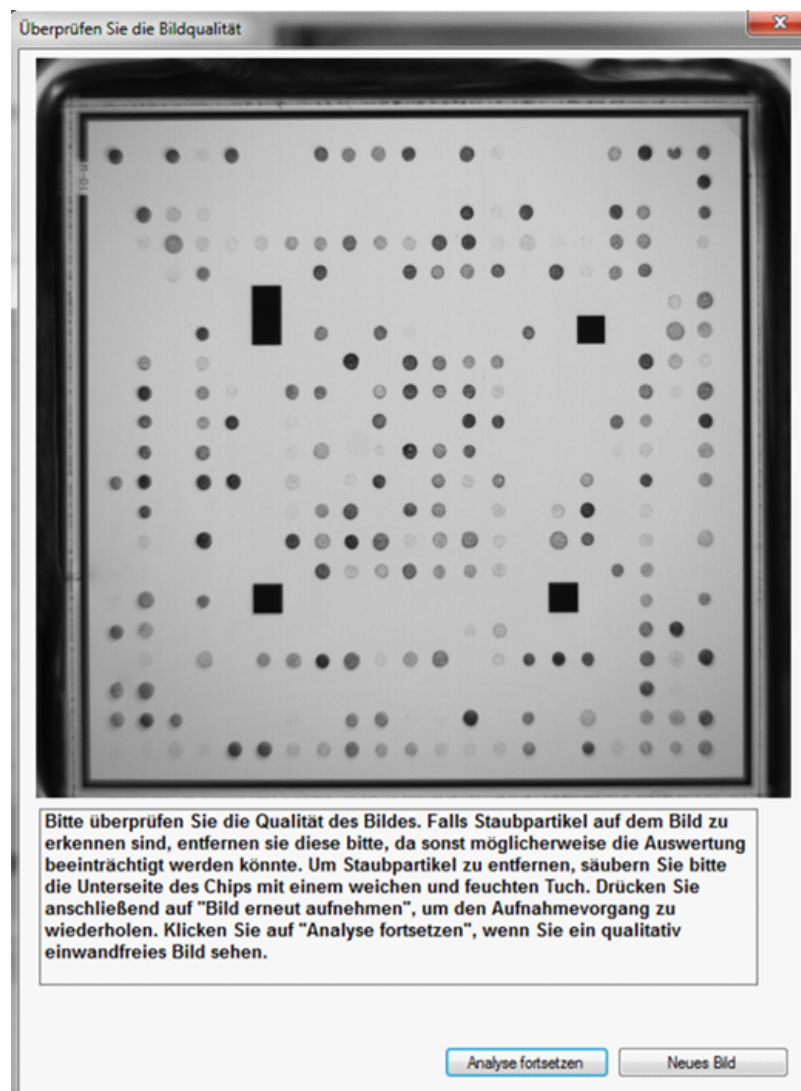
Schritt 2: Analyseprozess starten

Klicken Sie auf die Schaltfläche *Analysevorgang starten*, um die Datenanalyse zu starten.



Schritt 3: Qualitätsprüfung des Array Tubes






Um ein einwandfreies Analyseergebnis zu erhalten, muss zunächst die Bildqualität des Array Tubes überprüft werden. Staubpartikel auf der Unterseite des Array Tubes können die Analyse beeinträchtigen. Diese können durch das Säubern mit einem weichen und feuchten Tuch entfernt werden. Klicken Sie auf die Schaltfläche *Analyse fortsetzen*, falls die Bildqualität der in der unteren Abbildung entspricht. Wenn nicht, klicken Sie auf die Schaltfläche *Neues Bild*. Nachdem Sie die Unterseite des Array Tubes gereinigt haben, starten Sie erneut den Analysevorgang.



Schritt 4: Genotypisierungsergebnisse

Nachdem die Datenanalyse vollständig durchgeführt wurde, können die Ergebnisse im Analysemodul / Genotypisierungsmodul oder im diagnostischen Report abgerufen werden.

Die dabei verwendeten Symbole werden in der unten stehenden Tabelle erläutert.

| | |
|---|--|
|  | Homozygot Wildtyp: beide Allele tragen die Wildtyp Variante |
|  | Heterozygot mutiert: ein Allel trägt die Wildtyp Variante, das andere die mutierte Variante |
|  | Homozygot mutiert: beide Allele tragen die mutierte Variante |
|  | Die Signalwerte der Sonden für diese genetische Variation sind zu gering, um ein valides Ergebnis zu erzeugen. Dies könnte auf zu schwache Amplifikation der Target Sequenz hindeuten. Die anderen Signale werden jedoch durch den Ausfall nicht beeinträchtigt. |
|  | Aufgrund von Verschmutzungen kann kein valides Signal für die Variante berechnet werden. Die anderen Signale werden jedoch durch den Ausfall nicht beeinträchtigt. |

Schritt 5: Diagnostischer Report

Im Report Modul können die patientenbezogenen Daten sowie Informationen zum behandelnden Arzt hinterlegt werden. Diese werden dann in den diagnostischen Report übernommen. Um den diagnostischen Report anzuzeigen, klicken Sie auf die Schaltfläche *Diagnostischen Report öffnen*.



Zusätzlich können Sie auch ein .pdf Dokument erstellen und den Report direkt ausdrucken.

Genotypisierungs
Analyse - Ergebnis

| Probenmaterial | Patient |
|-----------------------------|---------------|
| Probenart: | Name: |
| Entnahmedatum: | Geburtsdatum: |
| Aufbereitungsdatum: | Patienten ID: |
| Report erstellt: 30.04.2015 | Geschlecht: |

Ergebnisse und Interpretation

12 Ergebnisse der Positiven Kontrolle

Folgendes Ergebnis wird erwartet, wenn die mitgelieferte positive Kontroll-DNA (PC DNA) bearbeitet wird:

| Variation | Ergebnis |
|-----------|---------------------------------|
| CYP2D6*3 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*4 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*5 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*6 | Heterozygot mutiert |
| CYP2D6*7 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*8 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*9 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*10 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*11 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*17 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*29 | Homozygot Wildtyp |
| CYP2D6*41 | Heterozygot mutiert |
| CYP2D6*xN | Genduplikation nicht detektiert |

13 Troubleshooting

| Problem | Lösung |
|---|--|
| Die Reagenzien reichen nicht für die angegebene Anzahl an Assays. | Alle Reagenzien werden in größerer Menge als benötigt geliefert, um Pipettierungenauigkeiten auszugleichen. Wenden Sie sich bitte an den Kundenservice. |
| Hybridisation Buffer ist ausgefallen. | Einige Minuten bei max. 60 °C erhitzen bis kein Präzipitat mehr zu sehen ist. Durch Schwenken homogenisieren. |
| Der Washing Buffer 2 ist ausgefallen oder trüb. | Bitte kontaktieren Sie den Kundenservice. |
| Abweichung vom vorgegebenen Protokoll. | Bei jeglichen Abweichungen von dem vorgegebenen Bearbeitungsprotokoll verliert der Test seine Validität. In diesem Fall muss der Assay wiederholt werden. |
| Schlechte Bildqualität: Staub oder ähnliche Rückstände auf dem Array Bild sichtbar. | Erscheinen die Rückstände unscharf, muss die Unterseite des Array Tubes gereinigt werden. Dazu ein weiches, fusselfreies Tuch mit Alkohol oder Desinfektionsmittel anfeuchten und mit abstreichenden Bewegungen die Verunreinigung von der Unterseite des Arrays entfernen. Erscheinen die Rückstände scharf, befindet sich die Verunreinigung auf der Oberseite des Arrays. Um diese zu entfernen, erneut vorsichtig 100 µL Washing Buffer 2 in das Array Tube geben und direkt wieder abziehen. |
| Schlechte Bildqualität: Unscharfes Bild. | Reinigen Sie vorsichtig die Kamera mit einem Tuch oder einem Wattestäbchen. |
| Software Meldung: Mix _ : Warnung! Die Signale der Sonden deuten auf eine fehlgeschlagene Amplifikation hin. | Die interne Amplifikationskontrolle gibt ein zu geringes Signal. Dies bedeutet, dass entweder keine Amplifikation stattgefunden hat (z. B. DNA-Konzentration nicht ausreichend. Polymerase vor Verwendung oder PCR Reaktion nach dem Ansetzen nicht vorsichtig durchmischt, etc.) oder dass der PCR Mix nicht auf das Array Tube übertragen wurde. Wiederholen Sie den Assay. |
| Software Meldung: Warnung! Die Signale der Biotinmarken sind zu schwach. Dies könnte auf einen fehlenden Konjugationsschritt oder defektes Enzym zurückzuführen sein. Die Analyse ist möglicherweise beeinträchtigt. Vorgang wird unterbrochen... | Wurden alle Buffer während der Array Bearbeitung vollständig abgezogen? Überprüfen Sie den Conjugation Mix und das Substrate auf korrekte Lagerung und Haltbarkeit. Entspricht dies den Vorgaben, wiederholen Sie das Array Protokoll. Wenn nicht, wenden Sie sich bitte an den Kundenservice. |

| Problem | Lösung |
|---|--|
| Software Meldung: Warnung! Die Signale der Konzentrationssonden deuten auf eine fehlgeschlagene Amplifikation hin. Eine mögliche Ursache hierfür kann eine zu geringe DNA Konzentration sein. | Entspricht die DNA Konzentration den Vorgaben? Wenn nicht, wiederholen Sie die Extraktion und setzen die PCR neu an. Wurde die Polymerase vor Verwendung und die PCR Reaktion nach dem Ansetzen vorsichtig durchmischt? Wiederholen Sie die PCR. |
| Software Meldung: Warnung! Diese Probe konnte nicht analysiert werden. Bitte wiederholen Sie das Experiment. Falls der Fehler weiterhin auftritt, kontaktieren Sie bitte den PharmGenomics Kundenservice. | Ein möglicher Grund könnte ein ungültiges Ergebnis sein. Wenden Sie sich bitte an den Kundenservice. |
| Software Meldung: Warnung! Die Bildanalyse konnte nicht gestartet werden, da zu viele ungültige Signale erkannt wurden. Möglicherweise behindern Staubpartikel an der Unterseite des Chips die Analyse. Bitte wiederholen Sie den Vorgang, indem Sie ein neues Bild der Chipoberfläche aufnehmen. | Siehe Schlechte Bildqualität. Falls der Fehler weiterhin auftritt, kontaktieren Sie bitte den Kundenservice. |
| Software Meldung: keine Fehlerangabe ErrorCode - 3011. | Der Reader ist nicht richtig angeschlossen. Halten Sie „Esc“ für 3 Sekunden gedrückt und schließen Sie den Reader in der korrekten Weise an. |

14 Grenzen des Tests

Das Ergebnis wird dem behandelnden Arzt als unterstützendes Material zur Verfügung gestellt und sollte niemals ausschließlich zur Diagnostik oder zu Behandlungsempfehlungen herangezogen werden. Die Diagnose sowie die einzuleitenden Behandlungsentscheidungen bleiben in der vollen Verantwortung des Arztes.

Die Genauigkeit von genetischen Tests beträgt nicht 100 %. Es wurde jedoch eine Genauigkeit von über 98 % basierend auf den Validierungsdaten für diesen Test festgestellt. Weiterhin müssen Ergebnisse von genetischen Tests im Kontext der klinischen Repräsentation des Patienten sowie bekannten familiären Risiken im Umfeld des Patienten betrachtet werden.

Der Test analysiert nur eine Auswahl an Markern. Beim Nachweis von Allelen ist der untersuchte Polymorphismus angegeben. Andere seltene Allele können vorliegen und werden mit dieser Methode nicht abgedeckt. Daher schließt ein negatives Testergebnis des Patienten ein Risiko jedweder Art nicht vollständig aus.