

Insero per il medico: saggio di sequenziamento clinico della fibrosi cistica

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO

Indicazioni del test

Questo test è indicato per contribuire alla diagnosi di pazienti con sospetta fibrosi cistica (CF). Questo test è particolarmente adatto quando un paziente presenta una fibrosi cistica atipica o quando altri pannelli di mutazioni non sono riusciti a identificare entrambe le varianti causanti la malattia. I risultati del test devono essere utilizzati in abbinamento ai sintomi clinici, ad altri test diagnostici e all'anamnesi familiare.



ATTENZIONE

Questo test non è indicato per screening neonatale, screening del portatore, o screening della popolazione o per scopi diagnostici indipendenti. Questo test non è indicato per test diagnostici prenatali o test preimpianto.

Cosa rileva il test

- ▶ Questo test esegue il sequenziamento mirato a 5206 posizioni/regioni genomiche nel gene regolatore della conduttanza transmembrana della fibrosi cistica (*CFTR*) nel DNA isolato dal sangue intero raccolto in K₂EDTA.
- ▶ Tutte le regioni codificanti le proteine nel gene *CFTR*, inclusi 10 nt di sequenza intronica fiancheggiante, sono rilevate per tutti gli esoni, fatta eccezione per tre (esoni 7, 10 e 20).
 - ▶ Per l'esone 7 e l'esone 10, solo 5 nt di sequenza intronica fiancheggiante sono inclusi all'estremità 5' dell'esone per evitare Indel omopolimeriche prossimali.
 - ▶ Per l'esone 20, 30 nt di sequenza intronica fiancheggiante sono inclusi all'estremità 5' dell'esone per permettere il rilevamento della mutazione 3272-26A>G.
- ▶ Inoltre il saggio rileva anche circa 100 nt di sequenza intronica fiancheggiante le regioni non tradotte (UTR) 5' e 3', 2 profonde mutazioni introniche (1811+1.6kbA>G, 3489+10kbC>T), 2 ampie delezioni (*CFTR*dele2,3, *CFTR*dele22,23) e la regione PolyTG/PolyT.
- ▶ Il test rileva i cambiamenti di singole basi e piccole inserzioni e delezioni all'interno della regione del gene *CFTR* sequenziato.
- ▶ Il test non è stato convalidato per alcun'altra delezione o inserzione di dimensioni maggiori di 3 bp.

Interpretazione e limitazioni del test

- ▶ I risultati dei test devono essere interpretati da genetisti clinici molecolari certificati o equivalenti.
- ▶ Le varianti del *CFTR* identificate da questo test possono essere causa di fibrosi cistica, non essere causa di fibrosi cistica o avere significato ignoto.
- ▶ Esiste una notevole variabilità nel fenotipo tra pazienti, anche tra quelli con lo stesso genotipo. La presentazione prevista della patologia associata a determinate varianti può basarsi su alcuni casi clinici e può avere un range da benigna a grave. Le varianti *CFTR* rare possono essere scarsamente caratterizzate e il significato clinico può non essere stato valutato.
- ▶ Se in un campione viene rilevata più di una variante, il saggio non è in grado di determinare la fase o l'aplotipo delle varianti.
- ▶ Si consiglia ai pazienti di sottoporre i propri risultati a un consulente genetico.

- ▶ Non è stato possibile convalidare tutte le varianti rare e nuove che sono state rilevate nel gene *CFTR* da questo test. Si consiglia quindi caldamente di confermare le varianti nuove o rare tramite un metodo di riferimento come il sequenziamento Sanger. Esaminare la convalida del rilevamento delle varianti con il laboratorio di analisi.
- ▶ Questo test sequenzia regioni specifiche del gene *CFTR*, comprese tutte le regioni di codifica e alcune altre aree giudicate clinicamente rilevanti. Alcune regioni del gene, tuttavia, non sono interessate. Un risultato complessivo "wild-type" non garantisce pertanto che le varianti *CFTR* non siano presenti nel campione.
- ▶ Le varianti che potrebbero essere individuate con questo test variano in frequenza nella popolazione. Occorre tenere conto che per varianti *CFTR* rarissime, la possibilità di risultati falsi positivi è maggiore.



NOTA

Per ulteriori informazioni sul significato clinico di un consistente numero di varianti *CFTR* che è possibile rilevare con questo test, consultare l'*Insero per il medico: saggio Cystic Fibrosis 139-Variant (codice n. 15052172)*.

Brevetti e marchi di fabbrica

Questo documento e il suo contenuto sono di proprietà di Illumina, Inc. e delle aziende ad essa affiliate ("Illumina") e sono destinati esclusivamente ad uso contrattuale da parte dei clienti di Illumina, per quanto concerne l'utilizzo dei prodotti qui descritti, con esclusione di qualsiasi altro scopo. Questo documento e il suo contenuto non possono essere usati o distribuiti per altri scopi e/o in altro modo diffusi, resi pubblici o riprodotti, senza previa approvazione scritta da parte di Illumina. Mediante questo documento, Illumina non trasferisce a terzi alcuna licenza ai sensi dei suoi brevetti, marchi, copyright, o diritti riconosciuti dal diritto consuetudinario, né diritti similari di alcun genere.

Al fine di assicurare un uso sicuro e corretto dei prodotti qui descritti, le istruzioni riportate in questo documento devono essere scrupolosamente ed esplicitamente seguite da personale qualificato e adeguatamente addestrato. Leggere e comprendere a fondo tutto il contenuto di questo documento prima di usare tali prodotti.

LA LETTURA INCOMPLETA DEL CONTENUTO DEL PRESENTE DOCUMENTO E IL MANCATO RISPETTO DI TUTTE LE ISTRUZIONI IVI CONTENUTE POSSONO CAUSARE DANNI AL/I PRODOTTO/I, LESIONI PERSONALI A UTENTI E TERZI E DANNI MATERIALI E RENDERANNO NULLA QUALSIASI GARANZIA APPLICABILE AL/I PRODOTTO/I.

ILLUMINA NON SI ASSUME ALCUNA RESPONSABILITÀ DERIVANTE DALL'USO IMPROPRIO DEL/DEI PRODOTTO/I QUI DESCRITTI (INCLUSI SOFTWARE O PARTI DI ESSO).

© 2021 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati.

Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.

AMPure, Beckman e Beckman Coulter sono marchi di fabbrica o marchi registrati di Beckman Coulter, Inc.

Informazioni di contatto



Illumina

5200 Illumina Way

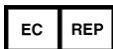
San Diego, California 92122 U.S.A.

+1.800.809.ILMN (4566)

+1.858.202.4566 (fuori dal Nord America)

techsupport@illumina.com

www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.

Steenoven 19

5626 DK Eindhoven

Paesi Bassi

Sponsor Australiano

Illumina Australia Pty Ltd

Nursing Association Building

Level 3, 535 Elizabeth Street

Melbourne, VIC 3000

Australia