

# Vedlegg til leger: Klinisk sekvenseringsanalyse for cystisk fibrose

## TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUK

### Testindikasjon

Denne testen er beregnet for å bistå i diagnostiseringen av personer med mistenkt cystisk fibrose (CF). Testen er mest hensiktsmessig når pasienten viser atypisk CF, eller når andre mutasjonspaneler ikke har kunnet identifisere begge forårsakende varianter. Resultatet av testen skal brukes sammen med kliniske symptomer, andre diagnostiske tester og familiehistorikk.



#### FORSIKTIG

Denne testen er ikke beregnet for nyfødt-, bærer- eller populasjonscreening eller som eneste grunnlag for diagnostikk. Denne testen er ikke beregnet for fosterdiagnostikk eller testing før innsetting av embryo.

### Dette påviser testen

- ▶ Denne testen utfører målrettet sekvensering av 5206 genomiske posisjoner/regioner i *CFTR*-genet (cystisk fibrose transmembran ledeevneregulator) i DNA isolert fra fullblod tatt i K<sub>2</sub>EDTA.
- ▶ Alle proteinkodingsregioner i *CFTR*-genet, inkludert 10 nt flankerende intronsekvens, detekteres for alle eksoner unntatt tre (ekson 7, 10 og 20).
  - ▶ For ekson 7 og ekson 10 er kun 5 nt flankerende intronsekvens inkludert ved 5'-enden av eksonet for å unngå proksimale homopolymerisk indeler.
  - ▶ For ekson 20 er 30 nt flankerende intronsekvens inkludert ved 5'-enden av eksonet for å kunne detektere mutasjonen 3272-26A>G.
- ▶ Analysen detekterer også ~100 nt flankerende sekvens ved 5' og 3' UTR, 2 dype intronmutasjoner (1811+1,6kbA>G, 3489+10kbC>T), 2 store delesjoner (CFTRdele2,3, CFTRdele22,23) og PolyTG/PolyT-regionen.
- ▶ Testen detekterer enkeltbaseendringer og små insersjoner og delesjoner innenfor regionen av *CFTR*-genet som sekvenseres.
- ▶ Testen er ikke validert for andre delesjoner eller insersjoner som er større enn 3 bp.

### Testens tolkning og begrensninger

- ▶ Testresultatene skal tolkes av en godkjent klinisk molekylær genetiker eller tilsvarende.
- ▶ Varianter av *CFTR* som identifiseres av denne testen, kan være CF-fremkallende, ikke være sykdomsfremkallende eller ha ukjent signifikans.
- ▶ Det er betydelig variabilitet i fenotype blant pasientene, selv hos dem med samme genotype. Forventet presentasjon av sykdom knyttet til bestemte varianter kan baseres på noen få kliniske tilfeller og kan variere fra godartet til alvorlig. Sjeldne *CFTR*-varianter kan være lite beskrevet, og den kliniske signifikansen er kanskje ikke vurdert.
- ▶ Dersom mer enn én variant påvises i en prøve, kan ikke analysen fastslå variantenes fase eller haplotype.
- ▶ Det anbefales at pasienter rådfører seg med en genetisk konsulent om resultatene.
- ▶ Det er ikke mulig å validere alle sjeldne og nye varianter som kan påvises i *CFTR*-genet med denne testen. Det anbefales derfor på det sterkeste at nye eller sjeldne varianter bekreftes av en referansemethode, f.eks. Sanger-sekvensering. Diskuter validering for deteksjon av varianter med testlaboratoriet.

- ▶ Denne testen sekvenserer spesifikke regioner av *CFTR*-genet, inkludert alle kodingsregioner og visse andre områder som ansees som klinisk relevant. Enkelte regioner av genet er likevel ikke dekket. Et samlet "villtype"-resultat garanterer derfor ikke at *CFTR*-varianter ikke er til stede i prøven.
- ▶ Varianter som kan identifiseres av denne testen, har varierende frekvens i populasjonen. Vær oppmerksom på at muligheten for falskt positive er større for svært sjeldne *CFTR*-varianter.



#### MERK

Mer informasjon om den kliniske signifikansen for et større antall *CFTR*-varianter som kan detekteres med denne testen, finnes i *Cystisk fibrose 139-variantanalyse – vedlegg til leger (delenr. 15052172)*.

## Patenter og varemerker

Dette dokumentet og dets innhold er opphavsrettslig beskyttet for Illumina, Inc. og tilknyttede selskaper («Illumina»), og er ment utelukkende for kontraktbruk av kunden i forbindelse med bruk av produktet (produktene) beskrevet her, og for intet annet formål. Dette dokumentet og dets innhold skal ikke brukes eller distribueres til andre formål og/eller på annen måte kommuniseres, fremlegges eller reproduseres på noen måte uten forutgående, skriftlig samtykke fra Illumina. Illumina overfører ikke noen lisens under sitt patent, varemerke, opphavsrett eller sedvanerett eller lignende rettigheter til tredjeparter gjennom dette dokumentet.

Instruksjonene i dette dokumentet skal følges strengt og tydelig av kvalifisert og tilfredsstillende utdannet personell for å sikre riktig og sikker bruk av produktet (produktene) som er beskrevet i dette dokumentet. Alt innhold i dette dokumentet skal leses fullt ut og være forstått før produktet (produktene) brukes.

HVIS DET UNNLATES Å LESE FULLSTENDIG OG UTTRYKkelig FØLGE ALLE INSTRUKSJONENE I DETTE DOKUMENTET, KAN DET FØRE TIL SKADE PÅ PRODUKTET (PRODUKTENE), SKADE PÅ PERSONER, INKLUDERT BRUKERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANNEN EIENDOM, OG DETTE VIL UGYLDIGGJØRE EVENTUELL GARANTI SOM GJELDER FOR PRODUKTET (PRODUKTENE).

ILLUMINA PÅTAR SEG IKKE ANSVAR SOM FØLGE AV FEIL BRUK AV PRODUKTET (PRODUKTENE) SOM ER BESKREVET I DETTE DOKUMENTET (INKLUDERT DELER AV DETTE ELLER PROGRAMVARE).

© 2021 Illumina, Inc. Med enerett.

Alle varemerker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive eiere. Ytterligere informasjon om varemerker finner du på [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

AMPure, Beckman og Beckman Coulter er varemerker eller registrerte varemerker for Beckman Coulter, Inc.

## Kontaktinformasjon



Illumina

5200 Illumina Way

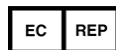
San Diego, California, 92122 USA

+1 800 809 ILMN (4566)

+1 858 202 4566 (utenfor Nord-Amerika)

techsupport@illumina.com

[www.illumina.com](http://www.illumina.com)



Illumina Netherlands B.V.

Steenoven 19

5626 DK Eindhoven

Nederland

#### Australsk sponsor

Illumina Australia Pty Ltd

Nursing Association Building

Level 3, 535 Elizabeth Street

Melbourne, VIC 3000

Australia