

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).

© 2020 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati.

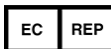
Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.

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.
Freddy van Riemsdijkweg 15
5657 EE Eindhoven
Paesi Bassi

Sponsor Australiano

Illumina Australia Pty Ltd
Nursing Association Building
Level 3, 535 Elizabeth Street
Melbourne, VIC 3000
Australia