

# Beilage für Ärzte: MiSeqDx<sup>®</sup> Klinischer Sequenzierungs-Assay für zystische Fibrose

FÜR IN-VITRO-DIAGNOSTIK

## Testindikation

Dieser Test ist zur Unterstützung der Diagnose von Patienten mit Verdacht auf zystische Fibrose (CF) gedacht. Dieser Test ist am besten geeignet, wenn ein Patient eine atypische Form von CF aufweist oder wenn andere Mutationspanels die beiden verursachenden Varianten nicht nachweisen konnten. Die Ergebnisse des Tests sollten in Verbindung mit klinischen Symptomen, anderen diagnostischen Tests und der Familiengeschichte verwendet werden.



### VORSICHT

Dieser Test ist nicht für Tests im Bereich des Neugeborenen-Screenings, des Träger-Screenings, des Bevölkerungs-Screenings oder für unabhängige Diagnosezwecke indiziert.

Dieser Test ist nicht für die pränatale Diagnostik oder Präimplantationstests vorgesehen.

## Was der Test nachweist

- Dieser Test führt eine gezielte Sequenzierung an 5.206 genomischen Positionen/Regionen im *CFTR*-Gen (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) in DNA, die aus in K<sub>2</sub>EDTA gesammelten Vollblutproben isoliert wurde.
- Alle proteincodierenden Regionen im *CFTR*-Gen einschließlich 10 nt flankierender intronischer Sequenz werden für alle außer drei Exons (Exon 7, 10 und 20) nachgewiesen.
  - Bei Exon 7 und Exon 10 werden nur 5 nt flankierende intronische Sequenz am 5'-Ende des Exons einbezogen, um proximale homopolymere Indels zu vermeiden.
  - Bei Exon 20 werden 30 nt flankierende intronische Sequenz am 5'-Ende des Exons einbezogen, um den Nachweis der Mutation 3272-26A>G zu ermöglichen.
- Darüber hinaus weist der Assay auch ca. 100 nt flankierender Sequenz an den 5'- und 3'-UTRs, zwei tiefe intronische Mutationen (1811+1.6kbA>G, 3489+10kbC>T), zwei große Deletionen (CFTRdele2,3, CFTRdele22,23) und die PolyTG/PolyT-Region nach.
- Der Test erkennt Einzelbasenveränderungen sowie kleine Insertionen und Deletionen in der sequenzierten Region des *CFTR*-Gens.
- Der Test wurde nicht für andere Deletionen oder Insertionen validiert, die größer als 3 bp sind.

## Interpretation und Einschränkungen des Tests

- Die Testergebnisse sollten von einem zertifizierten klinischen Molekulargenetiker oder einer Person mit vergleichbarer Fachkompetenz interpretiert werden.
- Die durch diesen Test identifizierten *CFTR*-Varianten können CF-verursachend, nicht CF-verursachend oder von unbekannter Signifikanz sein.
- Es gibt eine erhebliche Variabilität des Phänotyps unter den Patienten, selbst bei jenen desselben Genotyps. Die erwartete Form der Erkrankung, die mit bestimmten Varianten verbunden ist, kann sich auf einige wenige klinische Fälle stützen und sich in einem Bereich von gutartig bis schwer bewegen. Seltene *CFTR*-Varianten sind möglicherweise nur schlecht charakterisiert und die klinische Signifikanz wurde möglicherweise noch nicht erhoben.
- Wenn mehrere Varianten in einer Probe nachgewiesen werden, kann der Assay nicht die Phase oder den Haplotyp der Varianten ermitteln.
- Den Patienten wird empfohlen, sich hinsichtlich ihrer Ergebnisse an einen genetischen Berater zu wenden.

- Es war nicht möglich, alle seltenen und neuen Varianten zu validieren, die dieser Test im *CFTR*-Gen nachweisen könnte. Es wird daher dringend empfohlen, neue oder seltene Varianten durch eine Referenzmethode, z. B. die Sanger-Sequenzierung, zu bestätigen. Bitte besprechen Sie die Validierung des Variantennachweises mit dem Testlabor.
- Dieser Test sequenziert spezifische Regionen des *CFTR*-Gens, darunter alle codierenden Regionen und bestimmte andere Bereiche, die als klinisch relevant erachtet werden. Einige Regionen des Gens werden jedoch nicht abgedeckt. Ein allgemeines „Wildtyp“-Ergebnis bedeutet daher nicht zwangsläufig, dass keine *CFTR*-Varianten in der Probe vorhanden sind.
- Die Häufigkeit der Varianten, die von diesem Test identifiziert werden konnten, variiert je nach Bevölkerung. Beachten Sie bitte, dass bei sehr seltenen *CFTR*-Varianten die Wahrscheinlichkeit falsch positiver Ergebnisse höher ist.



#### HINWEIS

Weitere Informationen über die klinische Signifikanz einer großen Anzahl an *CFTR*-Varianten, die mit diesem Test nachgewiesen werden können, finden Sie in der *Beilage für Ärzte des MiSeqDx 139-Varianten-Assays für zystische Fibrose (Teile-Nr. 15052172)*.

## Patente und Marken

Dieses Dokument und dessen Inhalt sind Eigentum von Illumina, Inc. und verbundenen Unternehmen („Illumina“) und ausschließlich für den bestimmungsgemäßen Gebrauch durch den Kunden in Verbindung mit dem Gebrauch des hier beschriebenen Produkts (der hier beschriebenen Produkte) und für keinen anderen Bestimmungszweck ausgelegt. Dieses Dokument und dessen Inhalt dürfen ohne schriftliches Einverständnis von Illumina nicht verwendet und zu keinem anderen Zweck verteilt bzw. anderweitig übermittelt, offengelegt oder auf irgendeine Weise reproduziert werden. Illumina überträgt mit diesem Dokument keine Lizenzen unter seinem Patent, Markenzeichen, Urheberrecht oder bürgerlichen Recht bzw. ähnlichen Rechten an Drittparteien.

Die Anweisungen in diesem Dokument müssen von qualifiziertem und entsprechend ausgebildetem Personal genau befolgt werden, damit die in diesem Dokument beschriebene Anwendung der Produkte sicher und ordnungsgemäß erfolgt. Vor der Verwendung dieser Produkte muss der Inhalt dieses Dokuments vollständig gelesen und verstanden worden sein.

FALLS NICHT ALLE HIERIN AUFGEFÜHRTEN ANWEISUNGEN VOLLSTÄNDIG GELESEN UND BEFOLGT WERDEN, KÖNNEN PRODUKTSCHÄDEN, VERLETZUNGEN DER BENUTZER UND ANDERER PERSONEN SOWIE ANDERWEITIGER SACHSCHADEN EINTRETEN.

ILLUMINA ÜBERNIMMT KEINERLEI HAFTUNG FÜR SCHÄDEN, DIE AUS DER UNSACHGEMÄSSEN VERWENDUNG DER HIERIN BESCHRIEBENEN PRODUKTE (EINSCHLIESSLICH TEILEN HIERVON ODER DER SOFTWARE) ENTSTEHEN.

© 2017 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

**Illumina, Genetic Energy, MiSeqDx, Powered by Illumina**, die kurbisorange Farbe und das Streaming-Basen-Design sind Marken von Illumina, Inc. und/oder ihren Tochtergesellschaften in den USA und/oder anderen Ländern. Alle anderen Namen, Logos und Marken sind Eigentum der jeweiligen Eigentümer.

AMPure, Beckman und Beckman Coulter sind Marken oder eingetragene Marken der Beckman Coulter, Inc.

## Kontaktinformationen



Illumina  
5200 Illumina Way  
San Diego, Kalifornien 92122, USA  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (außerhalb von Nordamerika)  
techsupport@illumina.com  
[www.illumina.com](http://www.illumina.com)



Illumina Cambridge Limited  
Chesterford Research Park, Little Chesterford  
Saffron Walden, CB10 1XL  
GROSSBRITANNIEN