

Prospecto para el médico: MiSeqDx[®] Ensayo de secuenciación clínica de fibrosis quística

PARA USO DIAGNÓSTICO IN VITRO

Indicación de la prueba

Esta prueba está indicada para ayudar en el diagnóstico de pacientes con síntomas de fibrosis quística (FQ). Esta prueba resulta más apropiada cuando un paciente presenta una FQ atípica o cuando otros paneles de variantes de mutaciones no han podido identificar las variantes causantes. Los resultados de la prueba se deben utilizar teniendo en cuenta los síntomas clínicos, otras pruebas diagnósticas y el historial familiar.



PRECAUCIÓN

Esta prueba no se ha diseñado para el cribado de recién nacidos, el cribado de portadores ni el cribado de la población, ni tampoco para fines de diagnóstico independiente.

Esta prueba no se ha diseñado para realizar pruebas diagnósticas de fetos ni pruebas previas a implantaciones.

Qué detecta la prueba

- Esta prueba realiza la secuenciación selectiva de 5206 regiones/posiciones genómicas en el gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (*CFTR*) de ADN aislado de sangre total recogida en EDTA K₂.
- Todas las regiones de codificación de proteínas en el gen *CFTR*, incluida la secuencia intrónica adyacente de 10 nt, se detectan en todos los exones, excepto en tres (los exones 7, 10 y 20).
 - En el caso de los exones 7 y 10, solo se incluye la secuencia intrónica adyacente de 5 nt en el extremo 5' del exón para evitar inserciones y deleciones homopoliméricas proximales.
 - En el caso del exón 20, se incluye la secuencia intrónica adyacente de 30 nt en el extremo 5' del exón para permitir la detección de la mutación 3272-26A>G.
- El ensayo también detecta, aproximadamente, 100 nt de secuencia adyacente en las regiones no traducidas 5' y 3', dos mutaciones intrónicas profundas (1811+1,6kbA>G, 3489+10kbC>T), dos deleciones de gran tamaño (*CFTR*dele2,3 y *CFTR*dele22,23) y la región Poli-TG/Poli-T.
- La prueba detecta cambios de bases individuales e inserciones y deleciones pequeñas en la región del gen *CFTR* secuenciada.
- La prueba no se ha validado para otras deleciones o inserciones de un tamaño superior a 3 bp.

Interpretación y limitaciones de la prueba

- Los resultados de la prueba los debe interpretar un especialista en genética molecular clínica o equivalente certificado.
- Las variantes de *CFTR* que identifica esta prueba pueden ser variantes que causan la enfermedad de la fibrosis quística, variantes que no causan la enfermedad o variantes de relevancia desconocida.
- Existe una gran variabilidad en el fenotipo entre los distintos pacientes, incluso entre los que comparten el mismo genotipo. La presentación esperada de la enfermedad asociada con ciertas variantes puede basarse en varios casos clínicos y ser tanto benigna como grave. Es posible que las variantes excepcionales de *CFTR* estén poco caracterizadas y que la relevancia clínica no se haya evaluado.
- Si se detecta más de una variante en una muestra, el ensayo no podrá determinar la hebra ni el haplotipo de las variantes.
- Se recomienda a los pacientes ponerse en contacto con un profesional especializado en genética para todo lo relacionado con los resultados.

- No se han podido validar todas las variantes excepcionales ni nuevas que se pudieron detectar en el gen *CFTR* con esta prueba. Por lo tanto, se recomienda encarecidamente confirmar las variantes excepcionales o nuevas con un método de referencia como, por ejemplo, la secuenciación de Sanger. Comente la validación de la detección de las variantes con el laboratorio encargado de las pruebas.
- Esta prueba secuencia las regiones específicas del gen *CFTR*, incluidas todas las regiones de codificación y otras áreas determinadas de relevancia clínica. No obstante, algunas regiones del gen no están cubiertas. Por consiguiente, un resultado global de tipo salvaje no garantiza que las variantes de *CFTR* no estén presentes en la muestra.
- Las variantes que se pudieron identificar con esta prueba varían en frecuencia entre la población. Tenga en cuenta que, en el caso de las variantes de *CFTR* muy excepcionales, se incrementa la posibilidad de hallar falsos positivos.



NOTA

Para obtener más información sobre la relevancia clínica de un gran número de variantes de *CFTR* que se pueden detectar con esta prueba, consulte el *Prospecto para el médico del ensayo de 139 variantes de fibrosis quística MiSeqDx (n.º de referencia 15052172)*.

Patentes y marcas registradas

Este documento y su contenido son propiedad de Illumina, Inc. y sus afiliados ("Illumina") y están previstos solamente para el uso contractual de sus clientes en conexión con el uso de los productos descritos en él y no para ningún otro fin. Este documento y su contenido no se utilizarán ni distribuirán con ningún otro fin ni tampoco se comunicarán, divulgarán ni reproducirán en ninguna otra forma sin el consentimiento previo por escrito de Illumina. Illumina no transfiere mediante este documento ninguna licencia bajo sus derechos de patente, marca comercial, copyright ni derechos de autor ni similares derechos de terceros.

Para asegurar el uso correcto y seguro de los productos descritos en este documento, el personal cualificado y adecuadamente capacitado debe seguir las instrucciones incluidas en este de manera rigurosa y expresa. Se debe leer y entender completamente todo el contenido de este documento antes de usar estos productos.

SI NO SE LEE COMPLETAMENTE EL DOCUMENTO Y NO SE SIGUEN EXPRESAMENTE TODAS LAS INSTRUCCIONES DESCRITAS EN ESTE, PODRÍAN PRODUCIRSE DAÑOS AL PRODUCTO, LESIONES A LAS PERSONAS, INCLUIDOS LOS USUARIOS Y OTROS, Y DAÑOS A OTRA PROPIEDAD.

ILLUMINA NO ASUME RESPONSABILIDAD ALGUNA QUE SURJA DEL USO INCORRECTO DE LOS PRODUCTOS AQUÍ DESCRITOS (INCLUIDAS LAS PIEZAS O EL SOFTWARE).

© 2017 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

Illumina, Genetic Energy, MiSeqDx, Powered by Illumina, el color naranja calabaza y el diseño de las bases de streaming son marcas comerciales de Illumina, Inc. o sus afiliados en EE. UU. o en otros países. Todos los demás nombres, logotipos y marcas comerciales son propiedad de sus respectivos dueños.

AMPure, Beckman y Beckman Coulter son marcas comerciales o marcas comerciales registradas de Beckman Coulter, Inc.

Información de contacto



Illumina

5200 Illumina Way

San Diego, California 92122 (EE. UU.)

+ 1 800 809 ILMN (4566)

+ 1 858 202 4566 (fuera de Norteamérica)

techsupport@illumina.com

www.illumina.com



Illumina Cambridge Limited

Chesterford Research Park, Little Chesterford

Saffron Walden, CB10 1XL

REINO UNIDO