

# Notice destinée au médecin : Test de séquençage clinique de la fibrose kystique MiSeqDx<sup>MD</sup>

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO UNIQUEMENT

## Indication du test

Ce test est indiqué pour faciliter le diagnostic de patients soupçonnés d'avoir la fibrose kystique (FK). Ce test est plus approprié lorsque le patient présente une fibrose kystique atypique ou lorsque d'autres panels de mutation n'ont pas permis d'identifier les deux variants causatifs. Les résultats du test doivent être utilisés en association avec les symptômes cliniques, d'autres tests de diagnostic et les antécédents familiaux.



### ATTENTION

Ce test n'est pas prévu pour le dépistage néonatal, le dépistage du porteur de la fibrose kystique, le dépistage de population ou à des fins de diagnostic autonome.

Ce test n'est pas indiqué pour être utilisé pour les tests de diagnostic foetal ou pour les tests pré-implantatoires.

## Ce que détecte le test

- Ce test effectue un séquençage ciblé à 5 206 positions/régions génomiques dans le gène régulateur de la perméabilité transmembranaire de la fibrose kystique (*CFTR*) dans l'ADN isolé de sang total recueilli dans le K<sub>2</sub>EDTA.
- Toutes les régions de codage de protéine dans le gène *CFTR*, dont 10 nt de séquence intronique adjacente, sont détectées pour tous les exons à l'exception de trois (exons 7, 10 et 20).
  - Pour l'exon 7 et l'exon 10, seuls 5 nt de séquence intronique adjacente sont inclus à l'extrémité 5' de l'exon pour éviter des indels homopolymériques proches.
  - Pour l'exon 20, 30 nt de séquence intronique adjacente sont inclus à l'extrémité 5' de l'exon pour activer la détection de la mutation 3272-26A>G.
- En outre, le test détecte également ~100 nt de séquence adjacente aux 5' UTR et 3' UTR, deux mutations introniques profondes (1 811 + 1,6kbA>G, 3 489 + 10 kbC>T), deux grandes délétions (*CFTR*dele2,3, *CFTR*dele22,23) et la région PolyTG/PolyT.
- Le test détecte les modifications de base unique ainsi que les petites insertions et les délétions dans la région du gène *CFTR* séquencée.
- Le test n'a pas été validé pour d'autres délétions ou insertions dont la taille excède 3 bp.

## Interprétation et limites des tests

- Les résultats des tests doivent être interprétés par un généticien moléculaire clinicien diplômé ou un professionnel doté d'une compétence similaire.
- Les variants dans le gène *CFTR* identifiés par ce test peuvent provoquer la FK, ne pas provoquer la FK ou être d'une importance inconnue.
- Il existe une variabilité importante dans le phénotype chez les patients, même chez ceux ayant le même génotype. Les attentes liées à la maladie en fonction de certains variants peuvent reposer sur quelques cas cliniques et peuvent aller de cas bénins à graves. Les variants *CFTR* rares peuvent être mal caractérisés et l'importance clinique peut ne pas avoir été évaluée.
- Si plus d'un variant est détecté dans un échantillon, le test ne peut pas déterminer la phase ou l'haplotype des variants.
- Il est recommandé que les patients consultent un conseiller en génétique au sujet de leurs résultats.

- Il n'était pas possible de valider tous les variants nouveaux et rares pouvant être détectés dans le gène *CFTR* par ce test. Par conséquent, il est fortement recommandé que les variants nouveaux ou rares soient confirmés par une méthode de référence, par exemple le séquençage Sanger. Veuillez discuter de la validation de la détection des variants avec le laboratoire de test.
- Ce test séquence des régions spécifiques du gène *CFTR*, notamment toutes les régions codantes et certaines autres zones considérées comme cliniquement pertinentes. Cependant, certaines régions du gène ne sont pas couvertes. Ainsi un résultat global de « type sauvage » ne garantit pas que les variants *CFTR* ne sont pas présents dans l'échantillon.
- Les variants qui pourraient être identifiés par ce test peuvent varier en fréquence dans la population. Veuillez noter que, pour de très rares variants *CFTR*, la possibilité d'obtenir de faux résultats positifs est augmentée.



#### REMARQUE

Pour plus de renseignements sur la signification clinique d'un grand nombre de variants *CFTR* pouvant être détectés par ce test, veuillez vous référer à la *Notice destinée au médecin : test à 139 variants de la fibrose kystique MiSeqDx (n° 15052172)*.

## Brevets et marques de commerce

Ce document et son contenu sont exclusifs à Illumina, Inc. et ses sociétés affiliées (« Illumina ») et sont exclusivement destinés à l'usage contractuel de son client dans le cadre de l'utilisation du ou des produits décrits dans les présentes et ne peuvent servir à aucune autre fin. Ce document et son contenu ne seront utilisés ou distribués à aucune autre fin et/ou communiqués, divulgués ou reproduits d'aucune façon sans le consentement écrit préalable d'Illumina. Illumina ne cède aucune licence en vertu de son brevet, de sa marque de commerce, de son copyright, ou de ses droits traditionnels ni des droits similaires d'un tiers quelconque par ce document.

Les instructions contenues dans ce document doivent être suivies strictement et explicitement par un personnel qualifié et adéquatement formé de façon à assurer l'utilisation correcte et sûre du ou des produits décrits dans les présentes. Le contenu intégral de ce document doit être lu et compris avant d'utiliser ces produits.

LE MANQUEMENT À LIRE COMPLÈTEMENT ET À SUIVRE EXPLICITEMENT TOUTES LES INSTRUCTIONS CONTENUES DANS LES PRÉSENTES POURRA CAUSER DES DOMMAGES AUX PRODUITS, DES BLESSURES AUX PERSONNES, UTILISATEURS OU AUTRES, ET DES DOMMAGES AUX AUTRES BIENS.

ILLUMINA N'ASSUME AUCUNE RESPONSABILITÉ DÉCOULANT DE L'UTILISATION ABUSIVE DU OU DES PRODUITS DÉCRITS DANS LES PRÉSENTES (Y COMPRIS LES PIÈCES OU LES LOGICIELS).

© 2017 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

**Illumina, Genetic Energy, MiSeqDx, Powered by Illumina**, la couleur citrouille et la conception de bases en flux sont des marques de commerce d'Illumina, Inc. ou de ses sociétés affiliées aux États-Unis ou dans d'autres pays. Tous les autres noms, logos et marques de commerce appartiennent à leur propriétaire respectif.

AMPure, Beckman et Beckman Coulter sont des marques déposées ou des marques de commerce de Beckman Coulter, Inc.

## Coordonnées



Illumina

5200 Illumina Way

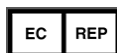
San Diego, Californie 92122 États-Unis

+(1) 800 809 ILMN (4566)

+(1) 858 202 4566 (en dehors de l'Amérique du Nord)

techsupport@illumina.com

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



Illumina Cambridge Limited

Chesterford Research Park, Little Chesterford

Saffron Walden, CB10 1XL

ROYAUME-UNI