

# Foglio per il medico: Saggio MiSeqDx<sup>®</sup> Cystic Fibrosis Clinical Sequencing

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 più appropriato quando il 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 usati assieme a sintomi clinici, altri test diagnostici e anamnesi familiare.



### ATTENZIONE

Questo test non è previsto per lo screening neonatale, lo screening del portatore o lo screening della popolazione o per fini diagnostici indipendenti.

Questo test non è previsto per la diagnosi prenatale o test pre-impianto.

## Cosa rileva il test

- Questo test esegue il sequenziamento mirato di 5.206 posizioni/regioni genomiche nel gene regolatore della conduttanza transmembrana della fibrosi cistica (*CFTR*) in DNA isolato da sangue intero raccolto in K<sub>2</sub>EDTA.
- Tutte le regioni di codifica delle proteine nel gene *CFTR* inclusi 10 nt di sequenza intronica fiancheggiante sono rilevati per tutti gli esoni fatta eccezione di tre (esone 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 omopolimerici 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 circa 100 nt di sequenza intronica fiancheggiante sulle regioni non tradotte (UTR) 5' e 3', 2 mutazioni introniche profonde (1811+1.6kbA>G, 3489+10kbC>T), 2 delezioni ampie (*CFTR*dele2,3, *CFTR*dele22,23) e la regione PolyTG/PolyT.
- Questo test rileva i cambiamenti delle singole basi e piccole inserzioni e delezioni entro la regione del gene *CFTR* sequenziata.
- Il test non è stato convalidato per nessun'altra delezione o inserzione superiore a 3 bp in dimensione.

## Interpretazione e limitazioni del test

- I risultati del test devono essere interpretati da un gruppo di genetisti molecolari certificati o da un esperto equivalente.
- Le varianti identificate da questo test nel gene *CFTR* possono essere classificate come causanti la fibrosi cistica, non causanti la fibrosi cistica oppure di significato sconosciuto.
- Tra i pazienti esiste una variabilità sostanziale nel fenotipo, anche in quelli con lo stesso genotipo. La manifestazione prevista della malattia associata con determinati varianti può essere basata su alcuni casi clinici e può andare da benigna a severa. Rare varianti del gene *CFTR* possono essere caratterizzate scarsamente e il significato clinico può non essere stato valutato.
- Se in un campione viene rilevata più di una variante, il saggio non può determinare la fase o l'aplotipo delle varianti.
- Si raccomanda ai pazienti di rivolgersi a un consulente genetico per l'interpretazione dei risultati.

- Mediante questo test non è stato possibile convalidare tutte le varianti rare e nuove che possono essere rilevate nel gene *CFTR*. Quindi, si raccomanda vivamente di confermare le varianti nuove o rare mediante un metodo di riferimento, come il sequenziamento Sanger. Discutere della convalida del rilevamento delle varianti con il laboratorio di analisi.
- Questo test sequenzia regioni specifiche del gene *CFTR* incluse tutte le regioni di codifica e certe altre aree di rilevanza clinica. Tuttavia, non sono coperte alcune regioni del gene. Perciò un risultato complessivo "wild type" non garantisce che varianti del gene *CFTR* non siano presenti nel campione.
- Le varianti che possono essere identificate da questo test variano in frequenza nella popolazione. Prestare attenzione che per le varianti molto rare del gene *CFTR*, aumenta la possibilità di falsi positivi.



#### NOTA

Per maggiori informazioni sul significato clinico di un ampio numero di varianti del gene *CFTR* che possono essere rilevate da questo test, consultare il *Foglietto per il medico per il saggio MiSeqDx Cystic Fibrosis 139-Variant* (n. codice 15052172).

## Brevetti e marchi di fabbrica

Questo documento e il suo contenuto sono di proprietà di Illumina, Inc. e delle aziende a essa affiliate ("Illumina") e sono destinati esclusivamente a 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 in alcun modo, senza preventiva approvazione scritta da parte di Illumina. Mediante questo documento Illumina non trasferisce alcuna licenza sui propri diritti su brevetti, marchi di fabbrica, copyright, o diritti secondo il diritto consuetudinario, né alcun diritto similare di alcun terzo.

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 QUI CONTENUTE PUÒ CAUSARE DANNI AL PRODOTTO, LESIONI PERSONALI A UTENTI E TERZI E DANNI MATERIALI.

ILLUMINA NON SI ASSUME ALCUNA RESPONSABILITÀ DERIVANTE DALL'USO IMPROPRIO DEL/DEI PRODOTTO/I QUI DESCRITTI (INCLUSI SOFTWARE O PARTI DI ESSO).

© 2017 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati.

**Illumina, Genetic Energy, MiSeqDx, Powered by Illumina**, la tonalità di arancione e la grafica del fluire delle basi sono marchi di Illumina, Inc e/o delle sue affiliate negli Stati Uniti e/o in altri paesi. Tutti gli altri nomi, loghi e altri marchi di fabbrica sono di proprietà dei rispettivi titolari.

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



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