

Листовка за лекари: анализ за клинично секвениране за кистозна фиброза

ЗА ИН ВИТРО ДИАГНОСТИЧНА УПОТРЕБА

Назначаване на теста

Този тест се назначава, за да помогне при диагностицирането на пациенти с подозрения за кистозна фиброза (CF). Този тест е най-подходящ, когато пациентът има нетипични проявления на кистозна фиброза или когато други панели за мутантни варианти не са успели да установят нито един от двата причинни варианта. Резултатите от теста трябва да бъдат използвани в съчетание с клинични симптоми, други диагностични тестове и семейна история.



ВНИМАНИЕ

Този тест не е предназначен за скрининг на новородени, скрининг на носител, скрининг на населението или да бъде самостоятелно използван за диагностични цели. Този тест не е предназначен за фетално диагностично тестване или тестване преди имплантация.

Какво открива този тест

- ▶ Този тест извършва целево секвениране на 5206 геномни позиции/области в гена „трансмембранен регулатор на проводимостта при кистозна фиброза“ (*CFTR*) в ДНК, изолирана от цяла кръв, взета с K₂EDTA.
- ▶ Всички области на кодиране на протеин в гена *CFTR*, включително 10 nt от фланговото интронно секвениране, са открити при всички екзони, с изключение на три (екзони 7, 10 и 20).
 - ▶ За екзон 7 и екзон 10 само 5 nt от фланговото интронно секвениране са включени в 5'-края на екзона, за да се избегнат близки хомополимерни indel (инсерции и делеции).
 - ▶ За екзон 20 30 nt от фланговото интронно секвениране са включени в 5'-края на екзона, за да се позволи откриването на мутацията 3272-26A>G.
- ▶ В допълнение анализът също открива ~100 nt от фланговото секвениране в 5' и 3' UTR, 2 дълбоки интронни мутации (1811+1.6kbA>G, 3489+10kbC>T), 2 големи делеции (*CFTR*dele2,3, *CFTR*dele22,23) и областта PolyTG/PolyT.
- ▶ Тестът открива еднобазови промени и малки инсерции и делеции в секвенираната област на гена *CFTR*.
- ▶ Тестът не е валидиран за каквито и да е други делеции или инсерции с размер, по-голям от 3 bp.

Тълкуване на теста и ограничения

- ▶ Резултатите от теста трябва да бъдат тълкувани от сертифициран от борда клиничен молекулярен генетик или еквивалентен специалист.
- ▶ Вариантите на *CFTR*, установени от този тест, могат да причиняват болестта кистозна фиброза, да не я причиняват или да имат неизвестно значение.
- ▶ Налична е съществена вариабилност във фенотипа сред пациентите, дори сред тези с еднакъв генотип. Очакваното проявление на болестта, свързано с определени варианти, може да се основава на няколко клинични случая и да варира от бенигнено до тежко. Редките варианти на *CFTR* може да бъдат зле характеризирани и клиничното значение може да не е било оценено.
- ▶ Ако повече от един вариант е открит в една проба, анализът не може да определи фазата или хаплотипа на вариантите.

- ▶ На пациентите се препоръчва да се консултират с генетичен консултант относно получените резултати.
- ▶ Не беше възможно да се валидират всички редки и нови варианти, които могат да бъдат открити от този тест в гена *CFTR*. Следователно силно се препоръчва новите или редките варианти да бъдат потвърдени чрез референтен метод, като например секвениране по метода на Сейнджър. Обсъдете валидирането на откриването на варианти с тестващата лаборатория.
- ▶ Този тест секвенира конкретни области от гена *CFTR*, включително всички области на кодиране и други определени зони, които се смятат за клинично значими. Някои области на гена обаче не са покрити. Следователно цялостен резултат „див тип“ не гарантира, че вариантите на *CFTR* не са налични в пробата.
- ▶ Вариантите, които могат да бъдат установени от този тест, варират по честота в населението. Имайте предвид, че при много редките варианти на *CFTR* възможността от фалшиво положителни находки е увеличена.



ЗАБЕЛЕЖКА

За повече информация относно клиничното значение на голям брой варианти на *CFTR*, които могат да бъдат открити чрез този тест, проверете *листовката за лекари относно анализ на 139 варианта на кистозна фиброза (част № 15052172)*.

Патенти и търговски марки

Настоящият документ и съдържанието му са собственост на Illumina, Inc. и нейните филиали („Illumina“) и са предназначени само за употреба по силата на договор от страна на клиента й във връзка с използването на продукта(ите), описан(и) в настоящия документ, и с никаква друга цел. Този документ и съдържанието му не трябва да се използват или разпространяват за никаква друга цел и/или по друг начин да бъдат съобщавани, разкривани или възпроизвеждани по какъвто и да е начин без предварителното писмено съгласие от страна на Illumina. Illumina не предоставя посредством този документ никакъв лиценз за свой патент, търговска марка, авторско право или права по силата на общото право, нито подобни права на която и да е трета страна.

Инструкциите в този документ трябва да се следват строго и изрично от страна на квалифициран и правилно обучен персонал, за да се гарантират правилната и безопасната употреба на продукта(ите), описан(и) в настоящия документ. Цялото съдържание на този документ трябва да бъде прочетено и разбрано напълно, преди да се използва(т) такъв(такива) продукт(и).

АКО ВСИЧКИ ИНСТРУКЦИИ, СЪДЪРЖАЩИ СЕ В НАСТОЯЩИЯ ДОКУМЕНТ, НЕ БЪДАТ НАПЪЛНО ПРОЧЕТИ И ИЗРИЧНО СПАЗВАНИ, ТОВА МОЖЕ ДА ДОВЕДЕ ДО ПОВРЕДА НА ПРОДУКТ(ИТЕ), НАРАНЯВАНЕ НА ЛИЦАТА, ВКЛЮЧИТЕЛНО НА ПОТРЕБИТЕЛИТЕ ИЛИ ДРУГИ ЛИЦА, И УВРЕЖДАНЕ НА ДРУГО ИМУЩЕСТВО, И ЩЕ ОТМЕНИ ВСЯКАКВА ГАРАНЦИЯ, ПРИЛОЖИМА ЗА ПРОДУКТ(ИТЕ).

ILLUMINA НЕ ПОЕМА НИКАКВА ОТГОВОРНОСТ В РЕЗУЛТАТ НА НЕПРАВИЛНАТА УПОТРЕБА НА ПРОДУКТА(ИТЕ), ОПИСАН(И) В НАСТОЯЩИЯ ДОКУМЕНТ (ВКЛЮЧИТЕЛНО ТЕХНИ ЧАСТИ ИЛИ СОФТУЕР).

© 2021 Illumina, Inc. Всички права запазени.

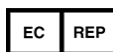
Всички търговски марки са собственост на Illumina, Inc. или съответните им притежатели. За специфична информация относно търговските марки посетете www.illumina.com/company/legal.html.

AMPure, Beckman, and Beckman Coulter са търговски марки или регистрирани търговски марки на Beckman Coulter, Inc.

Информация за контакт



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122, САЩ
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (извън Северна Америка)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
Нидерландия

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