

Beilage für Ärzte: Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay

FÜR IN-VITRO-DIAGNOSTIK

Testindikation

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



VORSICHT

Dieser Test ist nicht für Neugeborenen-Screenings, Träger-Screenings, Bevölkerungs-Screenings oder für unabhängige Diagnosezwecke vorgesehen. Dieser Test ist nicht für die pränatale Diagnostik oder für 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 K₂EDTA gesammelten Vollblutproben isoliert wurde, durch.
- ▶ Alle proteincodierenden Regionen im *CFTR*-Gen, einschließlich 10 nt flankierender intronischer Sequenz, werden für alle Exons außer 7, 10 und 20 nachgewiesen.
 - ▶ Bei Exon 7 und Exon 10 werden nur 5 nt flankierender intronischer Sequenz am 5'-Ende des Exons einbezogen, um proximale homopolymere Indels zu vermeiden.
 - ▶ Bei Exon 20 werden 30 nt flankierender intronischer Sequenz am 5'-Ende des Exons einbezogen, um den Nachweis der Mutation 3272-26A>G zu ermöglichen.
- ▶ Darüber hinaus weist der Assay 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 (*CFTR*dele2,3, *CFTR*dele22,23) 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 müssen von einem zertifizierten klinischen Molekulargenetiker oder einer Person mit vergleichbarer Fachkompetenz ausgewertet werden.
- ▶ Die durch diesen Test identifizierten *CFTR*-Varianten können CF-verursachend, nicht CF-verursachend oder von unbekannter Signifikanz sein.
- ▶ Selbst unter Patienten desselben Genotyps liegt eine erhebliche Variabilität des Phänotyps vor. Die erwartete Form der Erkrankung, die bestimmten Varianten zugeordnet ist, kann sich auf eine geringe Anzahl klinischer Fälle stützen und in benigner bis schwerer Ausprägung vorliegen. Seltene *CFTR*-Varianten sind möglicherweise unzureichend charakterisiert und die klinische Signifikanz wurde möglicherweise noch nicht bewertet.

- ▶ Wenn mehrere Varianten in einer Probe nachgewiesen werden, kann der Assay nicht die Phase oder den Haplotyp der Varianten ermitteln.
- ▶ Den Patienten wird empfohlen, hinsichtlich ihrer Ergebnisse einen genetischen Beratungsdienst in Anspruch zu nehmen.
- ▶ 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. Sprechen Sie die Validierung des Variantennachweises mit dem Testlabor ab.
- ▶ Dieser Test sequenziert spezifische Regionen des *CFTR*-Gens, darunter alle codierenden Regionen und bestimmte andere Bereiche, die als klinisch relevant gelten. 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 in der Bevölkerungsgruppe. Beachten Sie, dass bei sehr seltenen *CFTR*-Varianten die Wahrscheinlichkeit falsch positiver Ergebnisse höher ist.



HINWEIS

Weitere Informationen über die klinische Signifikanz zahlreicher *CFTR*-Varianten, die mit diesem Test nachgewiesen werden können, finden Sie in der *Beilage für Ärzte: Cystic Fibrosis 139-Variant Assay (Teile-Nr. 15052172)*.

Patente und Marken

Dieses Dokument und dessen Inhalt sind Eigentum von Illumina, Inc. sowie deren Partner-/Tochterunternehmen („Illumina“) und ausschließlich für den bestimmungsgemäßen Gebrauch durch den Kunden in Verbindung mit der Verwendung des hier beschriebenen Produkts/der hier beschriebenen Produkte und für keinen anderen Bestimmungszweck ausgelegt. Dieses Handbuch 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 Verwendung des Produkts/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 UND JEDLICHE FÜR DAS PRODUKT/DIE PRODUKTE GELTENDE GEWÄHRLEISTUNG ERLISCHT.

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

© 2021 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten.

Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Eigentümer. Weitere Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.

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



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

Australische Niederlassung

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