

Orvosoknak szóló tájékoztató: Cisztás fibrózis klinikai szekvenálási vizsgálat

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA

A vizsgálat javallata

Ez a vizsgálat segítségként szolgál a betegség diagnosztizálásához cisztás fibrózis (CF) gyanúja esetén. E vizsgálat elvégzése akkor megfelelő, ha a betegnél a CF atípusosan jelentkeznek, vagy ha más mutációs panelekkel nem sikerült azonosítani a betegséget okozó mindkét variánst. A vizsgálat eredményeit a klinikai tünetekkel, más diagnosztikai vizsgálatokkal és a családi anamnézissel együtt kell használni.



FIGYELEM!

Ez a vizsgálat nem alkalmas újszülöttkori szűrésre, hordozók szűrésére, lakosságszintű szűrésre, illetve önmagában diagnosztikai célra. Ez a vizsgálat nem szolgál magzati diagnosztikai vizsgálatra vagy preimplantációs vizsgálatra.

A vizsgálat által kimutatható genetikai jellemzők

- ▶ Ez a vizsgálat a cisztás fibrózis transzmembrán konduktancia szabályozó gén (*CFTR*) 5206 genomi pozíciójának/területének célzott szekvenálását végzi K₂-EDTA-s csőbe levett teljes vérből izolált DNS-ben.
- ▶ A vizsgálat kimutatja *CFTR* gén valamennyi exonjának fehérjét kódoló területét és az ezekkel szomszédos intronok 10 nukleotidnyi területét is, három exon (7., 10. és 20.) kivételével.
 - ▶ A 7. és a 10. exon esetében az exon 5' végén csak 5 nukleotidnyi szomszédos intronszekvenciát mutat ki, elkerülendő a proximális homopolimer indeleket.
 - ▶ A 20. exon 5' végén 30 nukleotidnyi szomszédos intronszekvenciát mutat ki, hogy lehetővé tegye a 3272-26A>G mutáció kimutatását.
- ▶ Ezen túlmenően a vizsgálat kimutat a kódoló terület 5' és 3' végével szomszédos, körülbelül 100 nukleotidnyi, translációra nem kerülő terület szekvenciáját is, valamint 2, mélyen egy intronban elhelyezkedő mutációt (1811+1,6kb A>G és 3489+10kb C>T), illetve 2 nagy kiterjedésű deléciót (*CFTR*dele2,3, *CFTR*dele22,23) és a PolyTG/PolyT régiót.
- ▶ A vizsgálat kimutatja a *CFTR* gén szekvenált területén elhelyezkedő, egy bázist érintő mutációkat, valamint a kisebb inzerciókat és deléciókat.
- ▶ A vizsgálat nincs validálva egyéb, több mint 3 bp méretű deléciók vagy inzerciók kimutatására.

A vizsgálat értelmezése és korlátai

- ▶ A vizsgálat eredményeit szakvizsgálóval rendelkező klinikai molekuláris genetikusnak vagy ezzel egyenértékű képesítésű szakembernek kell értelmeznie.
- ▶ A vizsgálat által azonosított *CFTR*-variánsok lehetnek cisztás fibrózist okozó, betegséget nem okozó vagy ismeretlen jelentőségű variánsok.
- ▶ A fenotípusa jelentős eltéréseket mutathat, még az azonos genotípusú betegek között is. Egyes variánsok esetében a betegség várható megjelenése alapulhat csak néhány klinikai eseten, és az enyhétől a súlyosig terjedhet. A ritka *CFTR*-variánsok esetében előfordulhat, hogy nincsenek részletesen jellemezve, és lehetséges, hogy eddig nem értékelték a klinikai jelentőségüket.
- ▶ Ha egynél több variáns mutatható ki egy mintában, a vizsgálat nem tudja meghatározni a variánsok fázisát vagy haplotípusát.

- ▶ A betegeknek ajánlott genetikai tanácsadóval konzultálniuk az eredményeikről.
- ▶ Nem volt lehetséges a *CFTR* gén ezzel a vizsgálattal kimutatható összes ritka és új variánsának validálása. Ezért határozottan ajánlott az új vagy ritka variánsokat referencia-módszerrel, például Sanger-szekvenálással megerősíteni. A variánsok kimutatásának validálásával kapcsolatban beszéljen a vizsgálatot végző laboratórium munkatársával.
- ▶ Ezzel a vizsgálattal a *CFTR* gén bizonyos területei – az összes kódoló terület és bizonyos más, klinikailag relevánsnak minősülő területek – szekvenciája határozható meg. A gén bizonyos régióit viszont nem fedi le a vizsgálat. Így a teljesen „vad típusú” eredmény nem garantálja, hogy a mintában nincsenek *CFTR*-variánsok.
- ▶ Az ezzel a vizsgálattal azonosítható variánsok különböző gyakorisággal fordulnak elő a lakosságban. Vegye figyelembe, hogy a nagyon ritka *CFTR*-variánsok esetében nagyobb az álpozitív eredmény valószínűsége.



MEGJEGYZÉS

Az ezzel a vizsgálattal kimutatható számos *CFTR*-variáns klinikai jelentőségéről további információkért lásd: *Orvosoknak szóló tájékoztató: Cisztás fibrózis 139 variánsát tartalmazó vizsgálat (cikkszám: 15052172)*.

Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
Dokumentumszám: 15054079 v03	2021. augusztus	Módosítási előzményeket tartalmazó táblázat hozzáadása. Az európai uniós meghatalmazott képviselő címének frissítése.

Szabadalmak és védjegyek

A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai („Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződésszerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem biztosít licenct a termék vásárlójának a harmadik felek szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi, szokásjogi vagy egyéb oltalom alatt álló jogosultságaihoz.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHETNEK, ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓKAT ÉS MÁSOKAT IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKBE A TERMÉK(EK)RE VONATKOZÓ GARANCIA ÉRVÉNYÉT VESZTI.

AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).

© 2021 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

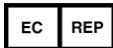
Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott tulajdonosok tulajdonát képezi. A védjegyekkel kapcsolatos információkat lásd a www.illumina.com/company/legal.html oldalon.

Az AMPure, a Beckman és a Beckman Coulter a Beckman Coulter, Inc. védjegyei vagy bejegyzett védjegyei.

Elérhetőségek



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



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

Ausztrál szponzor

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