

Prospecto para el médico: Ensayo de secuenciación clínica de la fibrosis quística

PARA USO DIAGNÓSTICO IN VITRO

Indicación de la prueba

Esta prueba está indicada como ayuda para el diagnóstico de pacientes en los que se sospecha la presencia de fibrosis quística (FQ). Esta prueba resulta más apropiada cuando un paciente presenta una fibrosis quística atípica o cuando otros paneles de variantes de mutaciones no han podido identificar ambas variantes causantes. Los resultados de la prueba deben utilizarse junto a los síntomas clínicos, otras pruebas diagnósticas y los antecedentes familiares.



PRECAUCIÓN

Esta prueba no está indicada para el cribado de recién nacidos, de portadores o de la población, ni con fines de diagnóstico independientes. Esta prueba no se ha diseñado para realizar pruebas diagnósticas en fetos ni para pruebas previas a implantaciones.

Qué detecta la prueba

- ▶ Esta prueba realiza una secuenciación selectiva para 5206 posiciones/regiones genómicas del gen regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (*CFTR*) en ADN aislado de sangre completa recogida en K₂EDTA.
- ▶ Todas las regiones de codificación de proteínas del gen *CFTR*, incluidos 10 nt de la secuencia intrónica adyacente, se detectan para todos los exones excepto tres (exones 7, 10 y 20).
 - ▶ En el caso del exón 7 y del exón 10, solo se incluyen 5 nt de la secuencia intrónica adyacente en el extremo 5' del exón, para evitar inserciones/delecciones homopoliméricas proximales.
 - ▶ En el caso del exón 20, se incluyen 30 nt de la secuencia intrónica adyacente en el extremo 5' del exón para poder detectar la mutación 3272-26A>G.
- ▶ Además, el ensayo detecta, aproximadamente, 100 nt de secuencia adyacente en las regiones no traducidas 5' y 3', dos mutaciones intrónicas profundas (1811+1.6kbA>G y 3489+10kbC>T), dos delecciones de gran tamaño (*CFTR*dele2,3 y *CFTR*dele22,23) y la región Poli-TG/Poli-T.
- ▶ La prueba detecta cambios de base única y pequeñas inserciones y delecciones dentro de la región del gen *CFTR* secuenciada.
- ▶ La prueba no se ha validado para ninguna otra delección o inserción de más de 3 pb de tamaño.

Interpretación y limitaciones de la prueba

- ▶ Los resultados de la prueba deben ser interpretados por un genetista molecular clínico certificado o equivalente.
- ▶ Las variantes de *CFTR* identificadas mediante esta prueba pueden ser causantes de la FQ, no causantes de la FQ o de importancia desconocida.
- ▶ Hay una gran variabilidad fenotípica entre los pacientes, incluso entre los que tienen el mismo genotipo. La presentación prevista de la enfermedad de ciertas variantes puede basarse en unos pocos casos clínicos y variar desde benigna hasta grave. Las variantes de *CFTR* poco frecuentes pueden estar deficientemente caracterizadas y es posible que no se haya evaluado su importancia clínica.

- ▶ Si se detecta más de una variante en una muestra, el ensayo no podrá determinar la fase o el haplotipo de las variantes.
- ▶ Es recomendable que los pacientes consulten con un asesor de genética acerca de sus resultados.
- ▶ Mediante esta prueba no ha sido posible validar todas las variantes poco frecuentes y nuevas que podrían detectarse en el gen *CFTR*. Así pues, es recomendable confirmar las variantes nuevas o poco frecuentes mediante un método de referencia, como la secuenciación de Sanger. Decida la validación de la detección de variantes con el laboratorio que realice la prueba.
- ▶ Mediante esta prueba se secuencian regiones específicas del gen *CFTR*, incluidas todas las regiones de codificación y otras áreas que se consideran clínicamente relevantes. No obstante, no se cubren algunas regiones del gen. Por lo tanto, un resultado global en "estado natural" no garantiza que las variantes de *CFTR* no estén presentes en la muestra.
- ▶ La frecuencia de las variantes que se podrían identificar mediante esta prueba varía en la población. Tenga en cuenta que, en el caso de variantes de *CFTR* muy poco frecuentes, la posibilidad de falsos positivos es mayor.



NOTA

Si desea obtener más información acerca de la importancia clínica de un gran número de variantes de *CFTR* que pueden detectarse mediante esta prueba, consulte el prospecto para el médico del *ensayo de 139 variantes de fibrosis quística (referencia n.º 15052172)*.

Patentes y marcas registradas

Este documento y su contenido son propiedad de Illumina, Inc. y sus afiliados ("Illumina") y están previstos solamente para el uso contractual de sus clientes en conexión con el uso de los productos descritos en él y no para ningún otro fin. Este documento y su contenido no se utilizarán ni distribuirán con ningún otro fin ni tampoco se comunicarán, divulgarán ni reproducirán en ninguna otra forma sin el consentimiento previo por escrito de Illumina. Illumina no transfiere mediante este documento ninguna licencia bajo sus derechos de patente, marca comercial, copyright ni derechos de autor o similares derechos de terceros.

Para asegurar el uso correcto y seguro de los productos descritos en este documento, el personal cualificado y adecuadamente capacitado debe seguir las instrucciones incluidas en este de manera rigurosa y expresa. Se debe leer y entender completamente todo el contenido de este documento antes de usar estos productos.

SI NO SE LEE COMPLETAMENTE EL DOCUMENTO Y NO SE SIGUEN EXPRESAMENTE TODAS LAS INSTRUCCIONES DESCRITAS EN ESTE, PODRÍAN PRODUCIRSE DAÑOS EN EL PRODUCTO, LESIONES PERSONALES, INCLUIDOS LOS USUARIOS U OTRAS PERSONAS Y DAÑOS EN OTROS BIENES Y QUEDARÁ ANULADA TODA GARANTÍA APLICABLE AL PRODUCTO.

ILLUMINA NO ASUME RESPONSABILIDAD ALGUNA DERIVADA DEL USO INCORRECTO DE LOS PRODUCTOS AQUÍ DESCRITOS (INCLUIDAS LAS PIEZAS O EL SOFTWARE).

© 2021 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Para obtener información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.

AMPure, Beckman y Beckman Coulter son marcas comerciales o marcas comerciales registradas de Beckman Coulter, Inc.

Información de contacto



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 (EE. UU.)
+1 800 809 ILMN (4566)
+ 1 858 202 4566 (fuera de Norteamérica)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
Países Bajos

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