

# Notice destinée au médecin : test de séquençage clinique de la fibrose kystique

DESTINÉ AU DIAGNOSTIC IN VITRO UNIQUEMENT

## Indication du test

Ce test est indiqué pour faciliter le diagnostic des patients soupçonnés d'avoir la fibrose kystique (FK). Ce test est plus approprié lorsqu'un patient présente une fibrose kystique atypique ou lorsque d'autres panels de variants de mutation n'ont pas permis d'identifier les deux variants étiologiques. Les résultats du test doivent être utilisés en conjonction avec les symptômes cliniques, les autres tests de diagnostic et les antécédents familiaux.



### ATTENTION

Ce test n'est pas destiné au dépistage des nouveau-nés, au dépistage des porteurs, au dépistage de la population ou à des fins de diagnostic autonome. Ce test n'est pas destiné aux tests de diagnostic fœtal ou aux tests préimplantatoires.

## Ce que détecte le test

- ▶ Ce test effectue le séquençage ciblé de 5206 positions et régions génomiques du gène régulateur de la perméabilité transmembranaire de la fibrose kystique (*CFTR*) dans l'ADN isolé à partir de sang entier prélevé dans le K<sub>2</sub>EDTA.
- ▶ Toutes les régions de codage de protéine dans le gène *CFTR*, dont 10 nt de séquence intronique adjacente, sont détectées pour tous les exons à l'exception de trois (exons 7, 10 et 20).
  - ▶ Pour l'exon 7 et l'exon 10, seuls 5 nt de séquence intronique adjacente sont inclus à l'extrémité 5' de l'exon pour éviter des indels homopolymériques proches.
  - ▶ Pour l'exon 20, 30 nt de séquence intronique adjacente sont inclus à l'extrémité 5' de l'exon pour activer la détection de la mutation 3272-26A>G.
- ▶ En outre, le test détecte également ~100 nt de séquence adjacente au 5' UTR et 3' UTR, 2 mutations introniques profondes (1811+1,6kbA>G, 3489+10kbC>T), 2 grandes délétions (*CFTR*dele2, 3, *CFTR*dele22, 23) et la région PolyTG/PolyT.
- ▶ Le test détecte les changements de base unique et les petites insertions et délétions dans la région séquencée du gène *CFTR*.
- ▶ Le test n'a pas été validé pour d'autres délétions ou insertions dont la taille est supérieure à 3 pb.

## Interprétation et limites du test

- ▶ Les résultats du test doivent être interprétés par un généticien moléculaire clinicien spécialiste agréé ou équivalent.
- ▶ Les variants identifiés dans le *CFTR* par ce test peuvent être déterminés comme causant la fibrose kystique, ne causant pas la fibrose kystique ou d'importance inconnue.
- ▶ Il existe une grande variabilité de phénotype parmi les patients, même parmi ceux qui ont le même génotype. La présentation attendue de la maladie associée à certains variants peut être fondée sur quelques cas cliniques et peut varier de bénigne à grave. Les variants rares du *CFTR* peuvent être mal caractérisés et leur signification clinique peut ne pas avoir été évaluée.

- ▶ Lorsque plus d'un variant est détecté dans un échantillon, le test ne permet pas de déterminer la phase ni l'haplotype des variants.
- ▶ Il est recommandé aux patients de consulter un conseiller en génétique au sujet de leurs résultats.
- ▶ Il n'a pas été possible de valider tous les variants rares et nouveaux qui peuvent être détectés dans le gène *CFTR* par ce test. Il est donc fortement recommandé que les variants rares ou nouveaux soient confirmés par une méthode de référence, comme le séquençage Sanger. Discutez de la validation de la détection des variants avec le laboratoire d'essais.
- ▶ Ce test permet de séquencer des régions spécifiques du gène *CFTR*, y compris toutes les régions de codage et certaines autres zones jugées cliniquement pertinentes. Cependant, certaines régions du gène ne sont pas couvertes. Donc, un résultat global de « type sauvage » ne garantit pas que des variants du *CFTR* ne sont pas présents dans l'échantillon.
- ▶ Les variants qui peuvent être identifiés par ce test varient en fréquence dans la population. Soyez conscient que pour les variants très rares du *CFTR*, la possibilité de trouver des faux positifs est accrue.



#### REMARQUE

Pour de plus amples renseignements sur l'importance clinique d'un grand nombre de variants du *CFTR* pouvant être détectés par ce test, reportez-vous à la *notice destinée au médecin pour le test de 139 variants de la fibrose kystique (document n° 15052172)*.

## Brevets et marques de commerce

Ce document et son contenu sont exclusifs à Illumina, Inc. et à ses sociétés affiliées (« Illumina »); ils sont exclusivement destinés à l'usage contractuel de son client dans le cadre de l'utilisation du ou des produits décrits dans les présentes et ne peuvent servir à aucune autre fin. Ce document et son contenu ne seront utilisés ou distribués à aucune autre fin ni communiqués, divulgués ou reproduits d'aucune façon sans le consentement écrit préalable d'Illumina. Illumina ne cède aucune licence en vertu de son brevet, de sa marque de commerce, de ses droits d'auteur ou de ses droits traditionnels ni des droits similaires d'un tiers quelconque par ce document.

Les instructions contenues dans ce document doivent être suivies strictement et explicitement par un personnel qualifié et adéquatement formé de façon à assurer l'utilisation correcte et sûre du ou des produits décrits dans les présentes. Le contenu intégral de ce document doit être lu et compris avant l'utilisation de ce ou ces produits.

SI UN UTILISATEUR NE LIT PAS COMPLÈTEMENT ET NE SUIT PAS EXPLICITEMENT TOUTES LES INSTRUCTIONS CONTENUES DANS LES PRÉSENTES, IL RISQUE DE CAUSER DES DOMMAGES AU(X) PRODUIT(S), DES BLESSURES, NOTAMMENT AUX UTILISATEURS ET À D'AUTRES PERSONNES, AINSI QUE D'AUTRES DOMMAGES MATÉRIELS, ANNULANT AUSSI TOUTE GARANTIE S'APPLIQUANT AU(X) PRODUIT(S).

ILLUMINA DÉCLINE TOUTE RESPONSABILITÉ DÉCOULANT DE L'UTILISATION INAPPROPRIÉE DU OU DES PRODUITS DÉCRITS DANS LES PRÉSENTES (Y COMPRIS LEURS COMPOSANTES ET LE LOGICIEL).

© 2020 Illumina, Inc. Tous droits réservés.

Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

AMPure, Beckman et Beckman Coulter sont des marques déposées ou des marques de commerce de Beckman Coulter, Inc.

## Coordonnées



Illumina  
5200 Illumina Way  
San Diego, Californie 92122 États-Unis  
+(1) 800 809-ILMN (4566)  
+(1) 858 202-4566 (en dehors de l'Amérique du Nord)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com



Illumina Netherlands B. V.  
Freddy van Riemsdijkweg 15  
5657 EE Eindhoven  
Pays-Bas

### **Commanditaire australien**

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