

FIBROSI CISTICA

CF FAST
CF FAST PLUS



Identificazione
delle principali
varianti genetiche
italiane ed europee
del gene CFTR

La **fibrosi cistica (FC)** è una malattia genetica rara che colpisce 1 neonato su 2.500-2.700. La malattia è causata da varianti nel gene CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator*), di cui sono state descritte circa 2000 mutazioni associate a fenotipi diversi.

Il test genetico per la ricerca di mutazioni del CFTR può essere usato come aiuto nello screening dei neonati, diagnosi di FC e valutazione dello stato di portatore nella fecondazione assistita.



Nuclear Laser Medicine srl
www.nlm.it



Target

83 mutazioni nel gene CFTR e allele 5T (TG9-13)-7T-9T



Tecnologia

Analisi di frammento



Materiale di partenza

Sangue intero, spot, liquido amniotico (LA) e villi coriali (CVS)



Caratteristiche prestazionali

- Sensibilità: 100%
- Specificità: 99%
- LoD: 2.7 ng/μl DNA



Automazione

SISTEMA OMNIA

- ✓ Estrazione + PCR set up
- ✓ Completa tracciabilità
- ✓ Connessione al LIS



Software di analisi

Genetic Fragment Analyzer v1.5 (DO021/A)



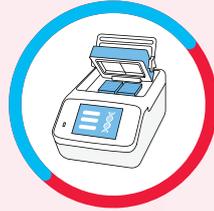
Nome	Codice
CF FAST	AA1358/48A
CF FAST PLUS	AA1413/48A

Flusso di lavoro

Estrazione
DNA



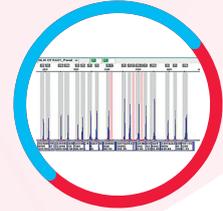
Amplificazione
DNA



Elettroforesi
capillare



Analisi
dei risultati



40

MUTAZIONI

Mutazioni rilevate

43

MUTAZIONI

CF FAST

F508del, I507del, F508C, I502T, 1706del17, 1677delTA, G542X, 1717-1G>A, R553X, Q552X, G551D, S549R(A>C), N1303K, 4016insT, R1162X, R1158X, W1282X, G1244E, 2789+5G>A, 2183AA>G, 711+5G>A, 711+1G>T, G85E, 3849+10kbC>T, 621+1G>T, R117H, D1152H, L1065P, R1066H, L1077P, 4382delA, 1259insA, 852del22, R347P, T338I, S912X, A455E, 3199del6, 711+3A>G, 2184delA, Allele 5T (TG9-13) -7T-9T.

CF FAST PLUS

D110H, G178R, R334W, R347H, R352Q, D579G, E585X, 1898+1G>A, 1898+3A>G, 2184insA, 3120+1G>A, 3272-26A>G, R1066C, 3659delC, G1349D, H139R, 1717-8G>A, 1898+5G>T, 4015delA, 991del5, M1V, D110E, R117C, 1078delT, 2143delT, 1782delA, E193K, c.1584+18672 A>G, S549N, S549R T>G, 541delC, I1234V, L206W, S945L, S1251N, CFTR dele2ins182, CFTR dele1, CFTR dele22-23-24, CFTR dele22-23, CFTR dele2-3, CFTR dele17a-17b-18, CFTR dele14b-17b, CFTRdele2 (c.54-1161_c.164+1603del2875).

COMPATIBILITÀ

ESTRAZIONE ACIDI NUCLEICI

- Estrazione DNA manuale da colonnina (cod. NLM AA1001 e AA340)
- Estrazione + PCR setup OMNIA serie LH75 (Estrazione DNA da sangue cod. NLM AA1319/48, AA1319/96)
- I più comuni sistemi automatici di estrazione degli acidi nucleici

TERMOCICLATORI

- AB2720, AB9700, SimpliAmp Applied Biosystems
- Veriti Thermo Fisher
- T100 BioRad
- Termociclatori equivalenti

ANALIZZATORI GENETICI

- ABI310, ABI3730, ABI3130, ABI3500, SeqStudio Applied Biosystems



www.nlm.it



NUCLEAR LASER MEDICINE S.R.L.

Viale delle Industrie, 3
20049 Settala (Milano) - ITALIA
TEL. 02 952451 - FAX 02 95245237.8
segreteria@nlm.it