

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.

FLUSSO DI LAVORO

Estrazione
DNA



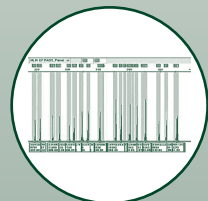
Amplificazione
DNA



Elettroforesi
capillare



Analisi
dei risultati



CARATTERISTICHE



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: 100%
- LoD: 2.7 ng/μl DNA



Software di analisi

Genetic Fragment Analyzer
v1.5 cod. DO021/A



Automazione

SISTEMA OMNIA

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

MUTAZIONI

43

MUTAZIONI

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 e CFTR dele14b-17b, CFTRdele2 (c.54-1161_c.164+1603del2875).

40

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.

COMPATIBILITÀ

Estrazione Acidi Nucleici

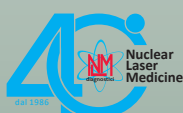
Estrazione DNA da sangue intero, colture cellulari, siero e plasma cod. NLM AA1001
QIAamp® DNA Mini and Blood Mini Kit cod. NLM AA340
MagCore® Genomic DNA Whole Blood Kit cod. NLM AA1185
QIASymphony® DSP Mini Kit cod. NLM AA1439/192
Estrazione DNA da sangue cod. NLM AA1319/48 e AA1319/96

Termociclatori

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

Analizzatori Genetici

3500 Series Genetic Analyzer (ABI 3500)
SeqStudio Genetic Analyzer



NUCLEAR LASER MEDICINE S.R.L.

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



www.nlm.it

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