

# FIBROSI CISTICA

Identificazione di varianti del gene della proteina CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) mediante amplificazione delle sequenze bersaglio, ibridazione inversa su striscia e successiva rivelazione colorimetrica.

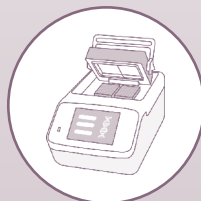
La **fibrosi cistica** (FC) è la malattia congenita, cronica, evolutiva, trasmessa con meccanismo autosomico recessivo più frequente nella popolazione caucasica: ne è affetto un neonato ogni 2500-2700 nati vivi. La fibrosi cistica è secondaria ad un'anomalia della **proteina** chiamata **CFTR** (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) localizzata nella membrana apicale delle cellule degli epitelii; la sua funzione è quella di regolare gli scambi idroelettrolitici.

## FLUSSO DI LAVORO

Estrazione  
RNA



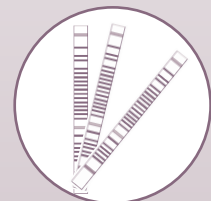
Amplificazione  
RNA



RDB



Analisi  
dei risultati



## CARATTERISTICHE



### Target

67 mutazioni nel gene CFTR  
più Allele 5T-7T-9T



### Tecnologia

Ibridazione inversa  
su striscia



### Materiale di partenza

Sangue intero, da spot  
o da tampone buccale



### Caratteristiche prestazionali

- Sensibilità: 100%
- Specificità: 100%



### Software di analisi

SOFTWARE Marker  
Detection cod. DO018



### Automazione

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

# MUTAZIONI

38  
MUTAZIONI

## FIBROSI CISTICA - Cod. AC023/25

F508del, I507del, F508C, I502T, 1706del17, 1677del TA, 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, I148T, 3199del6, Allele 5T-7T-9T.

25  
TEST

22  
MUTAZIONI

## CF PLUS - Cod. AC089

D110H, H139R, G178R, 991del5, R334W, R347H, R352Q, 1717-8 G>A, D579G, 1874insT, E585X, 1898+1 G>A, 1898+3 A>G, 1898+5 G>T, 2184insA, 2522insC, 3120+1 G>A, R1066C, 3272-26 A>G, 3659delC, G1349D e 4015delA.

25  
TEST

7  
MUTAZIONI

## FC DEL - AC033

CFTR dele2ins182, CFTR dele1, CFTR dele22,23,24, CFTR dele22,23, CFTR dele2,3, CFTR dele17a,17b,18, CFTR dele14b-17b.

25  
TEST

# COMPATIBILITÀ

## Estrazione Acidi Nucleici

Estrazione DNA da sangue intero, colture cellulari, siero e plasma cod. NLM AA1001

## Strumenti

### Termociclatori:

PTC 100 (MJ Research); AB2720 (Applied Biosystems); Mastercycler (Eppendorf); MyCycler, T100 (BioRad)

### Strumenti automatici di rivelazione:

Tecan ProfiBlot 48 e Dynex Dynablot Heat



**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](http://www.nlm.it)



[www.nlm.it](http://www.nlm.it)