

CFvantage®

Detección amplia de portadores de fibrosis quística

Mayor evidencia clínica para
que pueda realizar las pruebas
de detección **con más confianza**

Las mutaciones *CFTR* correctas, panétnicas y con utilidad clínica

Identifique más portadores de fibrosis quística **con precisión y confianza** con la prueba de detección más amplia de CFvantage para fibrosis quística

Confíe en un panel ampliado de mutaciones con relevancia clínica para una verdadera detección panétnica.

Una detección más eficaz para la población multiétnica actual

Se han identificado más de 1,900 mutaciones del gen *CFTR**. Se ha confirmado que un número cada vez mayor causa la forma clásica de fibrosis quística. Sin embargo, las 23 mutaciones más comunes de *CFTR* recomendadas por la ACOG/ACMG se basaron en estudios de población judía askenazi en Europa y Norteamérica. CFvantage añade más mutaciones validadas, incluidas las derivadas de registros multinacionales, para lograr una mayor tasa de detección en todas las etnias.¹

Pruebas CFvantage para mutaciones con mayor relevancia clínica

- Detecta sólo las mutaciones en el gen *CFTR* en las que se ha validado que causan fibrosis quística.
- Incluye las mutaciones frecuentes en el gen *CFTR* recomendadas por la ACOG/ACMG
- La mayoría de las mutaciones se analizan en una base de datos de casi 90,000 genomas de pacientes bien fenotipados, todos afectados por la fibrosis quística⁴

Pruebas CFvantage para mutaciones con mayor relevancia étnica

- Agrega mutaciones observadas en poblaciones afroamericanas, hispanas y asiático-americanas para la detección panétnica, según lo recomendado por la ACOG³
- Informado por los registros multinacionales administrados por la US CF Foundation, Johns Hopkins University y The Hospital for Sick Children⁴

“Cada vez es más difícil asignar una sola etnia a las personas. Por consiguiente, es razonable ofrecer pruebas de detección de portadores de fibrosis quística a todos los pacientes”.

—ACOG, 2011³

Ofrezca a sus pacientes la ventaja de una prueba de detección de portadores de fibrosis quística panétnica validada con la detección ampliada de fibrosis quística **CFvantage**.

* El gen *CFTR* codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística.

Vea la evidencia. Confíe en la prueba. Obtenga más de Quest Diagnostics.

Vea la evidencia: variantes causales clínicamente validadas

Las mutaciones analizadas en CFvantage más allá de las 23 variantes comunes se derivaron en gran medida de un análisis realizado por Sosnay, *et al.*, de la base de datos Clinical and Functional Translation of CFTR (CFTR2) de la US CF Foundation, así como de datos publicados.¹

- Representando 39,696 genomas de pacientes diagnosticados con FQ.
- Datos recopilados de 24 países.

Confíe en la prueba: identifica a las parejas de mayor riesgo

Sun, *et al.*, observaron que CFvantage identificó un portador adicional por cada 190 pacientes evaluados en comparación con el panel de la ACMG/ACOG.²

- El estudio comparó el rendimiento de CFvantage en la primera serie de 11,568 muestras clínicas probadas con la forma en que el panel de ACMG/ACOG habría funcionado por sí solo.
- La tasa de detección de portadores correspondiente fue de 1/34 con el panel de CFvantage y habría sido de 1/42 si se hubiera limitado al panel de ACMG/ACOG.
- 61 de las mutaciones en CFvantage que no forman parte de las variantes recomendadas por la ACMG/ACOG fueron detectadas con una frecuencia mayor que la mitad de las mutaciones en las variantes basadas en las guías.
- Los resultados apoyan el uso de un panel ampliado que también tiene en cuenta múltiples etnias.

Obtenga más de Quest Diagnostics.

Entregamos más que un resultado de laboratorio de detección de fibrosis quística:

- Aproveche nuestra vasta experiencia y conocimientos especializados en la detección de portadores en general
- Encuentre respuestas con uno de los catálogos de pruebas genéticas más completos disponibles en la actualidad
- Obtenga todas las soluciones de pruebas que necesita para pacientes que están embarazadas o que planean tener una familia.

Examine con mutaciones respaldadas por una mayor evidencia, para que sus pacientes puedan tomar decisiones informadas con mayor confianza. **CFvantage.**

Panel de detección de FQ y tasas de portadores de ACMG/ACOG vs. CFvantage^{a,b}

Grupo racial o étnico	Riesgo de portador	Tasa de detección (%) ACOG	Tasa de detección (%) de CFvantage
Judío Askenazi	1/24	94	95
Blanco no hispano	1/25	88	90
Blanco hispano	1/58	72	88
Afroamericana	1/61	64	78
Estadounidense de origen oriental	1/94	49	53

En comparación con el panel de la ACMG/ACOG, el panel ampliado de detección de fibrosis quística detecta un mayor porcentaje de mutaciones que causan la fibrosis quística en todas las etnias.⁵⁻¹³

1 en 34 DR vs. 1 en 42 DR

= 19% de aumento en la detección

vs. panel de 23 mutaciones

= 1 portador adicional por cada 190 pacientes²

Confíe en Quest Diagnostics para todas sus necesidades de detección de portadores.

Nuestro amplio catálogo de pruebas prenatales es su garantía de tener la prueba correcta para el paciente correcto en el momento correcto.

Nombre de la prueba

CFvantage, detección amplia de fibrosis quística

Código

92068



Para obtener más información, póngase en contacto con su representante de ventas de Quest Diagnostics llamando al **+52 (55) 4160.7777** o visite **QuestDiagnostics.com.mx**

- Las tasas de detección y las estimaciones de riesgo residual se basan en un subconjunto de 78 mutaciones detectables por el panel, 5-13 incluyendo las 23 mutaciones recomendadas por la ACMG-ACOG^a; actualmente no hay datos exactos disponibles para todas las mutaciones en la detección ampliada CFvantage para la fibrosis quística.
- Los riesgos se basan en el supuesto de que no hay antecedentes heredofamiliares de fibrosis quística.

Referencias

- Sosnay PR, et al. Defining the disease liability of variants in the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene. *Nat Genet.* 2013;45:1160–1167.
- Sun W, et al. Increased identification of CFTR mutations using an expanded panel of validated pathogenic mutations. 65th Annual ASHG Meeting; October 6-10, 2015; Baltimore, MD. Abstract 2012T.
- American College of Obstetricians and Gynecologists. Update on cystic fibrosis screening. Committee Opinion Number 486, April 2011.
- The Clinical and Functional Translation of CFTR (CFTR2). Available at <http://cftr2.org>. Accessed August 8, 2016.
- Committee on Genetics, American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Committee Opinion. Number 325, December 2005. Update on carrier screening for cystic fibrosis. *Obstet Gynecol.* 2005;106:1465–1468.
- Watson MS, Cutting GR, Desnick RJ, et al. Cystic fibrosis population carrier screening: 2004 revision of American College of Medical Genetics mutation panel. *Genet Med.* 2004;6:387–391.
- Heim RA, Sugarman EA, Allitto BA. Improved detection of cystic fibrosis mutations in the heterogeneous U.S. population using an expanded, pan-ethnic mutation panel. *Genet Med.* 2001;3:168–176.
- Sugarman EA, Rohlfis EM, Silverman LM, et al. CFTR mutation distribution among U.S. Hispanic and African American individuals: evaluation in cystic fibrosis patient and carrier screening populations. *Genet Med.* 2004;6:392–399.
- Schrijver I, Ramalingam S, Sankaran R, et al. Diagnostic testing by CFTR gene mutation analysis in a large group of Hispanics: novel mutations and assessment of a population-specific mutation spectrum. *J Mol Diagn.* 2005;7:289–299.
- Shoshani T, Augarten A, Yahav J, et al. Two novel mutations in the CFTR gene: W1089X in exon 17B and 4010delTATT in exon 21. *Hum Mol Genet.* 1994;3:657–658.
- Friedman KJ, Leigh MW, Czarnecki P, et al. Cystic fibrosis transmembrane-conductance regulator mutations among African Americans. *Am J Hum Genet.* 1998;62:195–196.
- Macek M Jr, Mackova A, Hamosh A, et al. Identification of common cystic fibrosis mutations in African-Americans with cystic fibrosis increases the detection rate to 75%. *Am J Hum Genet.* 1997;60:1122–1127.
- Wong LJ, Wang J, Zhang YH, et al. Improved detection of CFTR mutations in Southern California Hispanic CF patients. *Hum Mutat.* 2001;18:296–307.

Quest, Quest Diagnostics, cualquiera de sus logotipos y todas las marcas registradas o no registradas asociadas con son propiedad de Quest Diagnostics. Todas las marcas de terceros – © y ™ – son propiedad de sus respectivos propietarios. © 2016 Quest Diagnostics Incorporated. Todos los derechos reservados. SB5218 09/2016

*Literatura exclusiva para médicos. **Esta información no pretende proporcionar ningún consejo médico.