

# PID pro

Per lo screening dei disturbi da immunodeficienza primaria

## PID pro

PID pro è un kit per l'identificazione delle mutazioni in geni correlati ai disturbi da immunodeficienza primaria (PIDs).

Le PIDs sono un Gruppo eterogeneo di disturbi geneticamente determinati che colpiscono il sistema immunitario. Le PIDs presentano una varietà di sintomi dipendenti dalla parte del Sistema immunitario che viene colpita.

Il 5,2% delle PIDs riportate nel registro della Società europea per le immunodeficienze (ESID) è causato da deficit del sistema del complemento, parte fondamentale del sistema immunitario innato.

Nelle PIDs severe la diagnosi precoce può prevenire complicazioni da infezioni e consente l'indirizzamento verso un trattamento mirato.

Lo Screening Neonatale nello specifico rappresenta uno degli strumenti più efficaci per la diagnosi precoce che può portare al miglioramento della prognosi e degli esiti della malattia.

## TECNOLOGIA

PID pro è un kit per l'analisi di geni correlate alle PIDs attraverso un protocollo molecolare basato sulla tecnologia del Next Generation Sequencing (NGS). Il kit è validato per l'analisi germinale (SNPs, indels, CNVs) di campioni di DNA estratti da sangue o tessuti.

PID pro kit contiene tutti i reagenti necessari per la preparazione e la cattura di specifiche probes disegnate per il sequenziamento sulle piattaforme Illumina.

## WORKFLOW

La preparazione della libreria segue un semplice protocollo basato sulla cattura che può essere completato in 1,5 giorni, con meno di 5 ore di lavoro al banco. Le librerie ottenute possono essere normalizzate, unite e quindi caricate su una flowcell per il sequenziamento.

## NUMERO CAMPIONI PER RUN

strumento	campioni per run
MiSeq Kit v2 (300-cycles)	8
MiSeq Kit v2 (500-cycles)	8
MiSeq Kit v3 (600-cycles)	14
MiniSeq Mid Output Kit (300-cycles)	4
MiniSeq High Output Kit (300-cycles)	14
NextSeq 550 Mid-Output Kit	72
NextSeq 550 High-Output Kit	232

*\*il numero massimo stimato di campioni per cartridge/chip presuppone una profondità di lettura di 300x. Il numero ottimale di campioni può essere stimato empiricamente sul setup locale*

## Informazioni ordine

Prodotto	REF
PID pro	C3090-16 (16 test)
PID pro	C3090-96 (96 test)
<i>Per strumenti Illumina</i>	
UDI Primers Set A (96 test)	7001
UDI Primers Set B (96 test)	7002
UDI Primers Set C (96 test)	7003
UDI Primers Set D (96 test)	7004
UDI Primers Set 16 (16 test)	7005

## REFERENCES

- Bousfiha A. et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update of the IUIS Phenotypical Classification. J Clin Immunol. 2020 Jan.
- Brodzki N. et al. European Society for Immunodeficiencies (ESID) and European Reference Network on Rare Primary Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases (ERN RITA) Complement Guideline: Deficiencies, Diagnosis, and Management. J Clin Immunol 2020.
- Stray-Pedersen A. et al. Primary immunodeficiency diseases: Genomic approaches delineate heterogeneous Mendelian disorders. J Allergy Clin Immunol. Allergy Clin Immunol. 2018 Feb.
- Raje N. et al. Utility of next generation sequencing in clinical primary immunodeficiency. Curr Allergy Asthma Rep. 2014.
- Bisgin A. et al. The Utility of Next-Generation Sequencing for Primary Immunodeficiency Disorders: Experience from a Clinical Diagnostic Laboratory. Biomed Res Int. 2018 May.

# PID pro

Per lo screening dei disturbi da immunodeficienza primaria

Tabella 1: Lista geni PID pro

ACD	ACP5	ACTB	ADA	ADA2	ADAM17	ADAR	AICDA	AIRE	AK2	AK7	ALG6	ANGPT1	ANKZF1	AP3B1
AP3D1	ARHGEF1	ARMC4*	ARPC1B	ASAH1	ATM*	ATP6AP1	B2M	BACH2	BCL10	BCL11B	BLM	BLNK	BLOC1S3	BLOC1S6
BTK	C11orf70	C17orf62	C1QA	C1QB	C1QC	C15	C2	C3	C5	C6	C7	C8A	C8B	C9
CARD11	CARD14	CARD8	CARD9	CARMIL2	CASP10	CASP8	CBL	CCBE1	CCDC103	CCDC114	CCDC151	CCDC39	CCDC40	CCDC65
CD19	CD247	CD27	CD3D	CD3E	CD3G	CD40	CD40LG	CD46	CD55	CD59	CD79A	CD79B	CD81	CD8A
CDC42	CDCA7	CEBPE	CEP164	CFAP298	CFB	CFD	CFH*	CFI	CFP	CFTR*	CHD7	CIB1	CIITA	CLCN7
CLPB	COL7A1	COPA	CORO1A*	CR2	CSF2RA*	CSF2RB	CSF3R	CTC1	CTLA4	CTPS1	CTSC	CXCR2	CXCR4	CYBA
CYBB	CYP27A1	DCLRE1C	DDX58	DEF6	DGAT1	DIAPH1	DKC1	DNAAF1	DNAAF2	DNAAF3	DNAAF4	DNAAF5	DNAH1	DNAH11
DNAH5	DNAH8	DNAH9	DNAI1	DNAI2	DNAJB13	DNAJC21	DNAL1	DNASE1L3	DNASE2	DNMT3B	DOCK2	DOCK8	DRC1	DSG1
DTNBP1	DUOX2*	EFL1*	EIF2AK3	ELANE	EPG5	ERBIN	ERCC2	ERCC3	ERCC6L2	EXTL3	FADD	FANCA	FANCB	FANCE
FANCF	FANCI	FANCL*	FAS	FASLG	FAT4	FCHO1	FERMT1	FERMT3	FOXI3	FOXN1	FOXP3	FPR1	G6PC	G6PC3
G6PD	GAS8	GATA2	GFI1	GIN51	GTF2E2	GTF2H5	GUCY2C	HAX1	HELLS	HMOX1	HPS1	HPS3	HPS4	HPS5
HPS6	HTRA2	HYOU1	ICOS	ICOSLG	IFIH1	IFNAR1	IFNAR2	IFNGR1	IFNGR2	IGLL1	IKBKB	IL10	IL10RA	IL10RB
IL12B	IL12RB1	IL12RB2	IL17F	IL17RA	IL17RC	IL1RN	IL21	IL21R	IL23R	IL2RA	IL2RB	IL2RG	IL36RN	IL6R
IL6ST	IL7R	IRAK4	IRF2BP2	IRF4	IRF7	IRF8	IRF9	ISG15	ITCH	ITGAM	ITGB2	ITK	JAGN1	JAK1
JAK3	KDM6A	KMT2A	KMT2D	LAMTOR2	LAT	LCK	LCT	LIG1	LIG4	LIPA	LPIN2	LRBA	LRRCS6	LRRCS6
LRRCS8A	LYN	LYST	MAGT1	MALT1	MAP3K14	MCIDAS	MCM4	MEFV	MKL1	MOGS	MPLKIP	MS4A1	MSH6*	MSN
MTHFD1	MVK	MYD88	MYO5B	MYSM1	NBAS	NBN	NCF2	NCF4	NCSTN	NEUROG3	NFAT5	NFE2L2	NFKB1	NFKB2
NFKBIA	NHEJ1	NHP2	NLR4	NLRP1	NLRP12	NLRP3	NOD2	NOP10	NOTCH2*	NSMCE3	OAS1	OFD1	ORAI1	OSTM1
OTULIN	PARN	PAX1	PEPD	PGM3	PIH1D3	PIK3CD	PIK3R1	PLCG2	PMM2	PMS2*	PNP	POLA1	POLD1*	POLE
POLE2	POLR3A	POMP	PRF1	PRKCD	PRKDC	PSENE1	PSMA3	PSMB4	PSMB8	PSMG2	PSTPIP1	PTEN*	PTPRC*	RAB27A
RAC2	RAG1	RAG2	RANBP2*	RASGRP1	RBCK1	RELA	RELB	RFX5	RFXANK	RFXAP	RHOH	RIPK1	RMRP	RNASEH2A
RNASEH2B	RNASEH2C	RNF113A	RNF168	RNF31	RNU4ATAC	RORC	RPGR*	RPSA	RSPH1	RSPH3	RSPH4A	RSPH9	RTEL1	SAMD9
SAMD9L	SAMHD1	SAR1B	SCO2	SEC61A1	SEMA3E	SERPING1	SH2D1A	SH3BP2	SH3KBP1	SI*	SIAE	SKIV2L	SLC26A3	SLC29A3
SLC35C1	SLC37A4	SLC39A7	SLC46A1	SLCSA1	SLC7A7	SLC9A3*	SLX4	SMARCAL1	SMARCD2	SNX10	SP110	SPAG1	SPINK5	SPINT2
SPPL2A	SRP54	SRP72	STAT1	STAT2	STAT3	STAT4	STAT5B*	STIM1	STK4	STN1	STX11	STX3	STXB2	TAOK2
TAP1	TAP2	TAPBP	TAZ	TBX1	TCF3	TCIRG1	TCN2	TERC	TERT	TFRC	TGFB1	TGFBR1	TGFBR2	THBD
TICAM1	TIMMS50	TINF2	TLR3	TMC6	TMC8	TMEM173	TNFAIP3	TNFRSF11A	TNFRSF13B	TNFRSF13C	TNFRSF1A	TNFRSF4	TNFRSF6B	TNFRSF9
TNFSF11	TNFSF12	TONSL	TOP2B	TP63	TPP2	TRAF3	TRAF3IP2	TREX1	TRNT1	TTC37	TTC7A	TYK2	UNC13D	UNC45A
UNC93B1	UNG	USB1	VAV1	VPS13B	VPS45	WAS	WDR1	WIPF1	WRAP53	XIAP	ZAP70	ZBTB24	ZCCHC8	ZMYND10
ZNF341														