

NOUVEAUTÉ



CONTRÔLES POSITIFS ADN génomique

BRCA1 & BRCA2

- ✓ Evaluation des performances et spécificités de vos diagnostics par **NGS** avec **BRCA Somatic Multiplex I**
- ✓ Optimisation et validation des panels cancers

- ADNg Singleplex mutations germinales (**BRCA Germline I ou II**) ou ADNg Multiplex mutations somatiques (**BRCA Somatic Multiplex I**)

- Format ADNg : 1 µg (50 ng/µl) / tube

- Fréquences alléliques validées par PCR Digitale

- Conforme aux exigences ISO 9001:2008 et ISO 13485:2003

DESCRIPTION *	RÉFÉRENCE CAT.
BRCA Germline I	HD793
BRCA Germline II	HD794
BRCA Somatic Multiplex I	HD795

* **Mutations validées : BRCA1, BRCA2, BRIP1, BARD1 et NBN**

Liste détaillée des variants et fréquences alléliques au verso



CONTRÔLES POSITIFS ADNg BRCA1 & BRCA2

BRCA Germline I – Référence HD793

Chromosome	Gene	Variant	Expected Allelic Frequency, %
17	BRCA1	S1613G	50
17	BRCA1	K1183R	50
17	BRCA1	K820E	50
17	BRCA1	R1443STOP	0
17	BRCA1	D435Y	50
17	BRCA1	P871L	100
13	BRCA2	N289H	50
13	BRCA2	V2466A	100
13	BRCA2	N991D	50
13	BRCA2	K1691fs	0
13	BRCA2	N1784fs	50
13	BRCA2	D1420Y	0
13	BRCA2	I2675fs	0
17	BRIP1	S919P	100
2	BARD1	R378S	0
8	NBN	E185Q	50

BRCA Germline II – Référence HD794

Chromosome	Gene	Variant	Expected Allelic Frequency, %
17	BRCA1	S1613G	0
17	BRCA1	K1183R	0
17	BRCA1	K820E	0
17	BRCA1	R1443STOP	0
17	BRCA1	D435Y	0
17	BRCA1	P871L	0
13	BRCA2	N289H	0
13	BRCA2	V2466A	100
13	BRCA2	N991D	0
13	BRCA2	K1691fs	0
13	BRCA2	N1784fs	0
13	BRCA2	D1420Y	0
13	BRCA2	I2675fs	50
17	BRIP1	S919P	100
2	BARD1	R378S	50
8	NBN	E185Q	100

BRCA Somatic Multiplex I – Référence HD795

Chromosome	Gene	Variant	Expected Allelic Frequency, %
17	BRCA1	S1613G	7,5
17	BRCA1	K1183R	7,5
17	BRCA1	K820E	7,5
17	BRCA1	R1443STOP	32,5
17	BRCA1	D435Y	7,5
17	BRCA1	P871L	15
13	BRCA2	N289H	7,5
13	BRCA2	V2466A	100
13	BRCA2	N991D	7,5
13	BRCA2	K1691fs	32,5
13	BRCA2	N1784fs	40
13	BRCA2	D1420Y	32,5
13	BRCA2	I2675fs	10
17	BRIP1	S919P	100
2	BARD1	R378S	42,5
8	NBN	E185Q	60