

# NOUVEAUTÉ



## CONTRÔLES POSITIFS

ADN génomique ou FFPE

## BRCA1 & BRCA2

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

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

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

- Format ADNg à extraire à partir de coupe FFPE :  
**BRCA Somatic Multiplex I**

- 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          |
| BRCA Somatic Multiplex I (FFPE) | HD810          |

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

*Liste détaillée des variants et fréquences alléliques au verso*



## CONTRÔLES POSITIFS ADNg ou FFPE 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 I I – 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 – Références HD795 (ADNg) et HD810 (FFPE)**

| 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                            |