

Liste des 51 mutations du gène *CFTR* détectées par le kit CF-EU2v1 d'Elucigene

Nomenclature traditionnelle	Nomenclature HGVS	Fréquence (Audrézet MP, 2015)
CFTRdele2,3	c.54-5940_273+1025del21kb	
E60X	c.178G>T ; p.Glu60X	0,17
P67L	c.200C>T ; p.Pro67Leu	
G85E	c.254G>A ; p.Gly85Glu	0,34
394delTT	c.262_263delTT ; p.Leu88Ilefs*22	0,17
444delA	c.313delA ; p.Ile105Serfs*2	
R117C	c.349C>T ; p.Arg117Cys	
R117H	c.350G>A ; p.Arg117His	0,3
Y122X	c.366T>A ; p.Tyr122X	0,97
621+1G>T	c.489+1G>T	0,26
711+1G>T	c.579+1G>T	0,67
L206W	c.617T>G ; p.Leu206Trp	
1078delT	c.948delT ; p.Phe316fs	0,22
R334W	c.1000C>T ; p.Arg334Trp	0,3
R347P	c.1040G>C ; p.Arg347Pro	0,56
R347H	c.1040G>A ; p.Arg347His	
A455E	c.1364C>A ; p.Ala455Glu	0,22
I507del	c.1519_1521delATC ; p.Ile507del	0,63
F508del	c.1521_1523delCTT ; p.Phe508del	67,24
1677delTA	c.1545_1546delTA ; p.Tyr515X	
V520F	c.1558G>T ; p.Val 520Phe	
1717-1G>A	c.1585-1G>A	1,47
G542X	c.1624G>T ; p.Gly542X	3,19
S549R(T>G)	c.1647T>G ; p.Ser549Arg	
S549N	c.1646G>A ; p.Ser549Asn	
G551D	c.1652G>A ; p.Gly551Asp	1,16
R553X	c.1657C>T ; p.Arg553X	1,29
R560T	c.1679G>C ; p.Arg560Thr	
1811+1.6kbA>G	c.1679+1.6kbA>G	0,39
1898+1G>A	c.1766+1G>A	
2143delT	c.2010delT ; p.Leu671X	
2183AA>G	c.2051_2052delinsG;p.Lys684Serfs*38	
2184delA	c.2052delA ; p.Lys684fs	
2347delG	c.2215delG ; p.Val739Tyrfs*16	
W846X	c.2538G>A ; p.Trp846X	0,26
2789+5G>A	c.2657+5G>A	1,42
Q890X	c.2668C>T ; p.Gln890X	
3120+1G>A	c.2988+1G>A	0,82
3272-26A>G	c. 3140-26A>G	0,59
R1066C	c.3196C>T ; p.Arg1066Cys	
Y1092X(C>A)	c.3276C>A ; p.Tyr1092X	0,48
M1101K	c.3302T>A ; p.Met1101Lys	
D1152H	c.3454G>C ; p.Asp1152His	
R1158X	c.3472C>T ; p.Arg1158X	
R1162X	c.3484C>T ; p.Arg1162X	0,56
3659delC	c.3528delC ; p.Lys1177fs	0,41
3849+10kbC>T	c.3717+10kbC>T	0,13
S1251N	c.3752G>A ; p.Ser1251Asn	0,3
3905insT	c.3773dupT ; p.Leu1258fs	
W1282X	c.3846G>A ; p.Trp1282X	0,52
N1303K	c.3909C>G ; p.Asn1303Lys	1,98