

elucigene

Réactifs et kits de diagnostic

CF30

Dépistage de la Mucoviscidose

Pendant les années récentes il y eu une augmentation significative dans l'application de la génétique moléculaire au dépistage routine des maladies humaines héréditaires. Suite à la découverte du gène CFTR, qui cause la mucoviscidose, il a été possible de dépister les mutations spécifiques qui causent la maladie. Le grand nombre de programmes de recherches et d'études cliniques extensives a élargit la connaissance de l'incidence et de la distribution des mutations dans le gène CFTR. En utilisant ces informations il est possible de développer des tests qui identifient les mutations qui causent de la maladie les plus fréquentes dans une région géographique spécifique ou dans une ethnie particulière. De tels tests sont utiles pour le contrôle des maladies et sont largement utilisés dans des programmes régionaux et nationaux de dépistage pour la mucoviscidose.

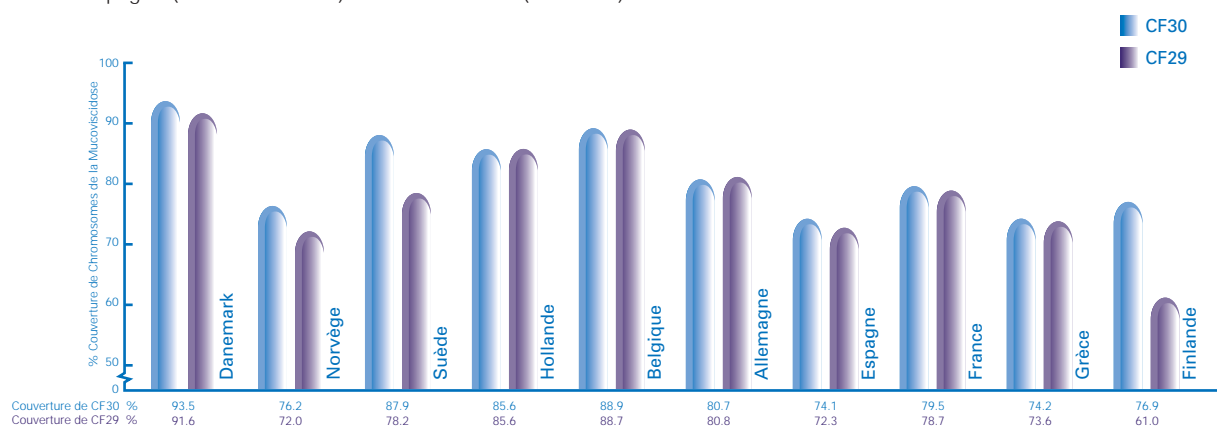
ELUCIGENE™ CF30

L'ELUCIGENE™ CF30 a été développé aux côtés de l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) et a été approuvé pour l'utilisation routinière dans le programme national de dépistage néo-natal pour la mucoviscidose en France, qui a été lancé en 2002. L'ELUCIGENE™ CF30 a été validé pour l'usage avec des taches de sang séchées et du sang liquide entier, et donc est idéal pour les programmes de dépistage néo-natal de l'ADN. Les mutations détectées par L'ELUCIGENE™ CF30 sont identifiées comme les trente mutations les plus fréquentes dans la population française.

<u>PREMIX A</u>	<u>PREMIX B</u>	<u>PREMIX C</u>	<u>PREMIX D</u>
Y1092X	394delTT	A455E	1811+1.6kbA>G
1717-1G>A	621+1G>T	2183AA>G	3272-26A>G
G542X	S1251N	3659delC	2789+5G>A
W1282X	G551D	1078delT	3120+1G>A
N1303K	R117H	ΔI507	711+1G>T
ΔF508(M)	R1162X	R347P	G85E
3849+10kbC>T	ΔF508(N)	R553X	Y122X
	R334W	E60X	W846X

Couverture du test ELUCIGENE™ CF30 en Europe

Le panneau de mutations détectées par l'ELUCIGENE™ CF30 s'applique aussi aux autres populations européennes, et peut être particulièrement utile pour les programmes de dépistage de l'ADN dans d'autres pays. Les régions géographiques qui peuvent profiter de l'inclusion des mutations CFTR fréquentes comprennent la France (Y122X), l'Espagne (1811+1.6kbA>G) et la Scandinavie (394delTT).



*Estivill X. et al (1997) distribution géographique et origine régionale de 272 mutations de mucoviscidose (CF) dans les populations européennes, mutation humaine, 10: 135-154. et données du Consortium sur l'analyse génétique de la mucoviscidose.

Dépistage ELUCIGENE™ de la mucoviscidose avec la technologie ARMS™

Technologie fiable et correcte de détection de mutations:

En utilisant la technologie d'amplification spécifique d'allèle ARMS™, le kit ELUCIGENE™ CF30 permet de détecter les 30 mutations grâce à une simple analyse ce qui permet d'économiser du temps de manipulation et des réactifs en comparaison avec d'autres méthodes. Ce protocole simple et l'équipement nécessaire minime rendent ainsi l'analyse d'ADN abordable à la plupart des laboratoires qui ont l'expérience en PCR.

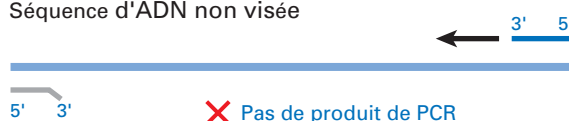
Pour des raisons de flexibilité et de commodité, des mélanges d'amorces optimisés en gros sont fournis avec l'AmpliTaQ Gold®, un tampon de dilution, un colorant de charge en gel, et un contrôle d'ADN. Des fioles de couleur PCR de taille appropriée pour un thermocycleur de 0.5ml ou 0.2ml sont également incluses.

Chaque kit contient une solution d'amorce optimale, un contrôle d'ADN 9T/5T, de l'AmpliTaQ Gold®, un tampon de dilution et du colorant de charge. Les laboratoires ont besoin d'un équipement simple: un thermocycleur, une micro centrifugeuse et une électrophorèse de gel.

Séquence d'ADN visé



Séquence d'ADN non visée



— Sequence de gabarit
— Amorce spécifique d'allèle
— Amorce commune

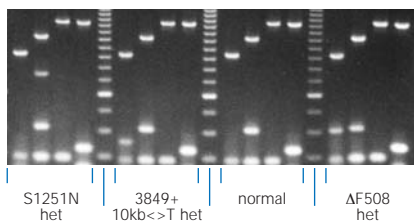
✓ Extension par Taq polymérase
✗ Pas d'extension

L'utilisation de ce kit pour les tests de diagnostic in vitro humain est couverte par la licence PCR et la licence de gène CFTR.

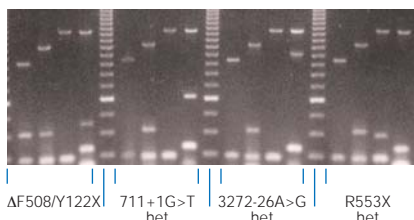
Protocole et Format du Test

RESULTATS TYPIQUES :

ECHANTILLONS DE SANG LIQUIDE ENTIER



ECHANTILLONS DE TACHES DE SANG SECHÖES



1. Préparer l'ADN à partir de n'importe quelle source (e.g. du sang liquide entier ou des taches de sang séchées)
2. Ajouter 5uL d'AmpliTaQ Gold® dilué dans le colorant de charge et 5uL de l'échantillon de test ou de l'échantillon de contrôle à chaque mélange d'amorces pour l'amplification.
3. Activer l'AmpliTaQ Gold® à 94°C (20 mins) et lier au PCR (35 cycles)
94°C dénaturation (30 secondes)
58°C alignement (2 mins)
72°C extension (1 min)
72°C extension finale (20 mins)
(temps total approximatif de 3.5 heures)
4. Passer le gel d'agarose de 3% (90 mins).

Les laboratoires ne nécessitent qu'un thermocycleur, une micro centrifugeuse et un équipement d'électrophorèse en gel.

Produit et Contacts

No de cat. CF030B1/S ou CF030B1/M* Kit ELUCIGENE™ CF30 – 25 tests

*fourni avec fioles PCR de 0.2ml(S) ou 0.5ml(M)

Pour passer une commande, ou pour obtenir des informations, veuillez contacter:

Service clientèle (RU), Tepnel Diagnostics Ltd

12 Blacklands Way, Abingdon Business Park, Abingdon, Oxfordshire, OX14 1DY, UK.

Tel: +44 (0)1235 544220

Fax: +44 (0)1235 544222

Email: elucigene@tepneldiagnostics.co.uk

Site internet: www.elucigene.co.uk



Les kits ELUCIGENE™ et les réactifs sont développés et fabriqués selon les systèmes de contrôle de qualité accrédités ISO 9001 et ISO 13485 et sont conformes aux directives de la communauté européenne 98/79/CE. ELUCIGENE™ est une marque déposée de Tepnel Diagnostics Ltd. ARMSTM est une marque déposée d'Astra Zeneca UK Ltd et est utilisée avec une licence. La technologie ARMS™ a fait l'objet d'un dépôt européen No. 0332435, brevet américain No. 5599890 et tous les brevets mondiaux correspondant. AmpliTaQ Gold, est une marque déposée de Roche Molecular Systems Inc. L'utilisation de ce produit pour le test de diagnostic humain *in vitro* est couverte par une licence de PCR de F. Hoffmann – La Roche et Roche Molecular Systems, Inc. Les licences pour les analyses de diagnostic *in vitro* des gènes de mutations détectés par ces réactifs peuvent être exigées et sont la responsabilité de l'acheteur des réactifs. Tepnel Diagnostics Ltd est enregistrée en Angleterre, No. 04160049. Bureau d'enregistrement: Heron House, Oaks Business Park, Wythenshawe, Manchester, M23 9HZ, UK.

