

Mutations du gène CFTR répondant à triple thérapie Kaftrio®/Kalydeco®					
3141del9	E588V	G1244E	L997F	R117P	S945L
546insCTA	E822K	G1249R	L1077P	R170H	S977F
A46D	F191V	G1349D	L1324P	R258G	S1159F
A120T	F311del	H139R	L1335P	R334L	S1159P
A234D	F311L	H199Y	L1480P	R334Q	S1251N
A349V	F508C	H939R	M152V	R347H	S1255P
A455E	F508C;S1251N†	H1054D	M265R	R347L	T338I
A554E	F575Y	H1085P	M952I	R347P	T1036N
A1006E	F1016S	H1085R	M952T	R352Q	T1053I
A1067T	F1052V	H1375P	M1101K	R352W	V201M
D110E	F1074L	I148T	P5L	R553Q	V232D
D110H	F1099L	I175V	P67L	R668C	V456A
D192G	G27R	I336K	P205S	R751L	V456F
D443Y	G85E	I502T	P574H	R792G	V562I
D443Y;G576A;R668C†	G178E	I601F	Q98R	R933G	V754M
G126D	G178R	I618T	Q237E	R1066H	V1153E
D579G	G194R	I807M	Q237H	R1070Q	V1240G
D614G	G194V	I980K	Q359R	R1070W	V1293G
D836Y	G314E	I1027T	Q1291R	R1162L	W361R
D924N	G463V	I1139V	R31L	R1283M	W1098C
D979V	G480C	I1269N	R74Q	R1283S	W1282R
D1152H	G551D	I1366N	R74W	S13F	Y109N
D1270N	G551S	K1060T	R74W;D1270N†	S341P	Y161D
E56K	G576A	L15P	R74W;V201M†	S364P	Y161S
E60K	G576A;R668C†	L165S	R74W;V201M;D1270N†	S492F	Y563N
E92K	G622D	L206W	R75Q	S549N	Y1014C
E116K	G628R	L320V	R117C	S549R	Y1032C
E193K	G970D	L346P	R117G	S589N	
E403D	G1061R	L453S	R117H	S737F	
E474K	G1069R	L967S	R117L	S912L	

† Mutations complexes/combinées : un seul allèle du gène CFTR présente plusieurs mutations ; celles-ci existent indépendamment de la présence de mutation sur l'autre allèle.