



# FiberProbes®

FSHD

**REF** FSH-HYB-002-IVD

CE **IVD**

---

Notice d'utilisation

IFU-M&S-10 version f-Fr (Mars 2019)

---

 GENOMIC  
VISION

## TABLE DES MATIERES

1. INFORMATION GENERALES .....	4
2. INDICATIONS VISEES.....	4
3. PRINCIPE DU TEST DIAGNOSTIC DE FSHD1.....	5
4. CONTENU ET CARACTERISTIQUES DU PRODUIT .....	6
5. CONSERVATION ET MANIPULATION .....	6
6. AVERTISSEMENTS ET PRECAUTIONS.....	7
6.1. Réactifs et équipements recommandés mais non fournis pour l'hybridation et la détection des "FiberProbes® FSHD" .....	7
6.2. Préparation des réactifs pour l'hybridation et la détection des sondes "FiberProbes® FSHD" .....	9
7. PROCEDURE GENERALE DU TEST.....	10
7.1. Hybridation des sondes FiberProbes® FSHD sur l'ADN peigné.....	10
7.2. Detection of the FiberProbes® FSHD .....	11
7.3. Visualisation des signaux fluorescents .....	12
8. INTERFERENCE .....	14
9. RECOMMANDATIONS ET LIMITATIONS .....	14
10. FORMATION .....	14
11. PERFORMANCES DU TEST .....	14
11.1. Exactitude.....	14
11.2. Plage de mesure du test .....	15
11.3. Répétabilité/Reproductibilité .....	15
12. INFORMATIONS RELATIVES AUX PRODUITS ET COMMANDES.....	16
13. REFERENCES .....	16

## TABLE DES FIGURES

Figure 1 – Etapes du test de diagnostic FSHD1 utilisant le Peignage Moléculaire .....	5
Figure 2 – Densité de l'ADN génomique peigné .....	7
Figure 3 – Représentation du Genomic Morse Code (GMC) des FiberProbes® FSHD.....	13

## 1. INFORMATION GENERALES

La dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (FSHD) est une maladie génétique à transmission autosomale dominante caractérisée par une faiblesse musculaire progressive associée à la destruction des fibres musculaires des muscles de la face (facio), de la ceinture scapulaire (scapulo) et des membres supérieurs (huméral). Dans 95% des patients FSHD (aussi dénommé FSHD1), une réduction du nombre de répétitions d'une séquence de 3,3 kilobases (D4Z4) est présente dans la région subtélomérique du chromosome 4q35 [1, 2] tandis que cette région contient entre 11 et 50 répétitions D4Z4 dans la population générale non affectée [3, 4]. En revanche, la forme FSHD2 qui est une forme rare de FSHD n'est pas associée à une contraction du nombre de répétitions D4Z4. La répétition de la séquence D4Z4 se retrouve également dans la région subtélomérique du chromosome 10q26.1, sans aucune relation démontrée avec la maladie. Les régions subtélomériques des chromosomes 4q et 10q possèdent également des séquences particulières, les haplotypes A ou B, qui diffèrent l'une de l'autre sur plusieurs kilobases. Seule la contraction de la séquence D4Z4 associée en cis à l'haplotype A sur le chromosome 4q est associée au développement de la maladie [5-7]. Les sondes FSHD ("FiberProbes® FSHD") permettent de déterminer la taille de la répétition D4Z4 et l'haplotype A ou B sur chacun des chromosomes 4q35.2 et 10q26.1 [8].

## 2. INDICATIONS VISEES

Les "FiberProbes® FSHD" sont conçues pour le diagnostic *in vitro* de la FSHD1. L'hybridation de ces sondes fluorescentes sur de l'ADN génomique peigné extrait d'échantillons sanguins de patients [8] permet la mesure du nombre de séquences répétées D4Z4 présentes dans les régions subtélomériques des chromosomes 4 et 10. Les "FiberProbes® FSHD" sont destinées à un usage de diagnostic *in vitro*.

En complément des sondes "FiberProbes® FSHD", le diagnostic de FSHD1 requière l'utilisation de la plateforme "FiberVision® Automated Scanner" pour l'acquisition des images fluorescentes, et du logiciel "FiberStudio® FSHD Software" pour la détection et l'analyse des signaux issus de l'hybridation des "FiberProbes® FSHD" (voir la notice d'utilisation du logiciel "FiberStudio® FSHD Software").

### 3. PRINCIPE DU TEST DIAGNOSTIC DE FSHD1



Figure 1 – Etapes du test de diagnostic FSHD1 utilisant le Peignage Moléculaire

Le Peignage Moléculaire permet la visualisation directe, ainsi que l'analyse, de molécules d'ADN individuelles [9, 10]. Il permet d'étirer l'ADN génomique extrait à partir de cellules issues de sang frais d'un patient (Figure 1 : étape 1) de manière uniforme et irréversible sur une lamelle de verre traitée (étape 2) selon les protocoles fournis par Genomic Vision. Des séquences génomiques spécifiques (dans le cas du diagnostic FSHD1, les régions subtélomériques 4q35.2 et 10q26.1) peuvent être détectées sur l'ADN étiré grâce à l'hybridation de sondes moléculaires marquées ("FiberProbes® FSHD": étape 3) et visualisées à l'aide d'un microscope à épifluorescence (étape 4). Le facteur d'étirement constant de l'ADN (2 kb/μm) permet de réaliser des mesures directes de la longueur des sondes et de réaliser une cartographie physique précise de la région génomique d'intérêt. Pour le diagnostic de FSHD1, le nombre de répétitions de la séquence D4Z4 dans l'échantillon est déterminé à l'aide du logiciel "FiberStudio® FSHD Software" (étape 5) comme décrit dans la notice d'utilisation correspondante fournie par Genomic Vision.

## 4. CONTENU ET CARACTERISTIQUES DU PRODUIT

Contenu du kit "FiberProbes® FSHD": 5 x 20 µl par tube (2 tests par tube, 10 tests au total). Un test étant défini comme la quantité suffisante pour une expérience d'hybridation sur une lamelle contenant de l'ADN peigné (surface d'une lamelle = 22 x 22 mm).

Les sondes "FiberProbes® FSHD" sont composées de polynucléotides marqués à la fluorescéine, à la digoxigénine et/ou la biotine et sont détectées en signaux fluorescents vert, bleu, rouge ou magenta à l'aide de réactifs spécifiques (voir réactifs et matériels recommandés mais non fournis - [6.1](#)).

Les polynucléotides marqués sont fournis dans un tampon de pré-hybridation, et requièrent l'ajout de formamide déionisée juste avant utilisation.

## 5. CONSERVATION ET MANIPULATION

A réception, le produit doit être immédiatement stocké entre -25°C et -10°C à l'abri de la lumière jusqu'à la date d'expiration indiquée sur l'étiquette. Le stockage incorrect du produit peut détruire ou détériorer ses performances et affecter le résultat du test de diagnostic *in vitro*.

Manipuler tous les réactifs contenant les fluorochromes et les lamelles hybridées à l'abri de la lumière pour éviter la décroissance de la fluorescence.

Une fois décongelés et avant ouverture, les tubes doivent être brièvement centrifugés pour collecter l'ensemble du produit au fond du tube.

Après ouverture, le contenu restant du produit peut être à nouveau congelé et stocké entre -25°C et -10°C à l'abri de la lumière pour une durée maximale de 6 mois.

Ne pas utiliser les tubes si :

- L'emballage du produit est détérioré
- Le produit est décongelé à son arrivée

Tout réactif ou produit restant doit être éliminé dans les poubelles spécifiques pour déchets biologiques.

## 6. AVERTISSEMENTS ET PRECAUTIONS

**Pour utilisation en diagnostic *in vitro*. Pour usage professionnel uniquement.** Lire attentivement la notice avant toute utilisation.

Les performances diagnostiques des sondes " FiberProbes® FSHD " ont été validées en utilisant des lamelles sur lesquelles les molécules d'ADN de très haut poids moléculaires extraites à partir de sang frais sont étirées linéairement à haute densité (Figure 2; photo n°5). L'utilisation de lamelles sur lesquelles les molécules d'ADN génomique sont peignées à plus faible densité (photos 1-4), fragmentées, ondulées ou emmêlées peut altérer les performances du produits et affecter le résultat du test de diagnostic *in vitro*.

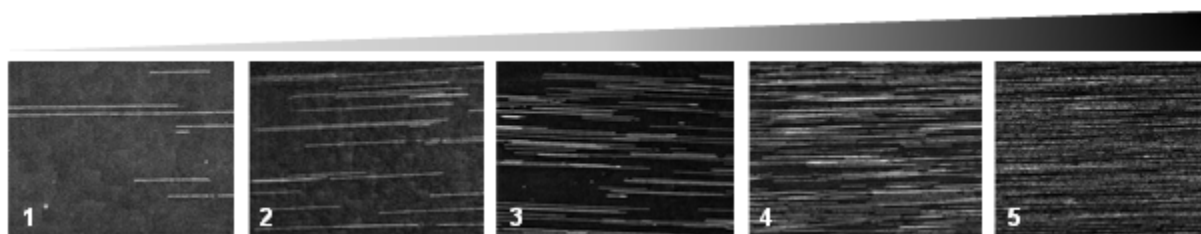


Figure 2 – Densité de l'ADN génomique peigné

Ne pas utiliser le produit après la date d'expiration indiquée sur l'étiquette.

Certaines substances contenues dans ce produit (en volume et concentration faibles) peuvent être nuisibles pour la santé, manipuler le réactif avec soin et porter les équipements de protection individuels appropriés. Consulter la fiche de données de sécurité (FDS) pour plus d'informations relatives à la sécurité, elle peut être téléchargée sur le site internet de Genomic Vision : [www.genomicvision.com](http://www.genomicvision.com).

Se référer aux réglementations locales pour l'élimination des déchets.

### 6.1. Réactifs et équipements recommandés mais non fournis pour l'hybridation et la détection des "FiberProbes® FSHD"

*IMPORTANT: Les performances du produit ont été évaluées et validées avec les réactifs et les équipements mentionnés ci-dessous. Nous recommandons l'utilisation de ces références spécifiques pour un résultat diagnostic optimal.*

Les sondes "FiberProbes® FSHD" ont été conçues et leur performances validées en combinaison avec les réactifs suivants pour leur détection en signaux fluorescents vert, rouge, bleu et magenta:

- 0.5 mg Cy™3 IgG Fraction Monoclonal Mouse Anti-Fluorescein (FITC) (Jackson ImmunoResearch, Référence: 200-162-037). A reconstituer (voir §6.2 - Préparation des réactifs).
- 0.1 mg/ml BV480 Streptavidin (BD Biosciences, Référence: 564876). Prêt à l'emploi.
- 0.5 mg Alexa Fluor® 647 IgG Fraction Monoclonal Mouse Anti-Digoxin (Jackson ImmunoResearch, Référence: 200-602-156). A reconstituer (voir § 6.2 - Préparation des réactifs).

**Note:** le signal fluorescent magenta est le résultat d'un double marquage des sondes correspondantes, permettant la détection de signaux rouges et bleus colocalisés avec les réactifs mentionnés ci-dessus.

- CombiCoverslips™ CE-IVD (Genomic Vision, Référence: COV-002-IVD).
- FiberVision® Automated Scanner (Genomic Vision, Référence: SCN-001)
- Sample holders for scanner (Genomic Vision, Référence: HLD-001)
- FiberStudio® FSHD Software IVD (Genomic Vision, Référence: FSE-FSHD-IVD)

Autres réactifs et équipements :

- Eau distillée stérile
- Formamide déionisée
- 20X SSC
- Ethanol 70%, 90% et 100%
- BlockAid™ blocking solution
- Tween® 20
- 1X PBS
- Micropipette variable (1 µl - 200 µl)
- Pincettes
- Lames de microscopie
- Automate de co-dénaturation et d'hybridation (ex. Hybridizer, Dako)
- Portoir de lamelles en céramique
- Bain marie avec agitation, équilibré à +60°C
- Chambre humide
- Incubateur à +37°C
- Bécher (250 ml)



## 6.2. Préparation des réactifs pour l'hybridation et la détection des sondes "FiberProbes® FSHD"

*IMPORTANT: Utiliser de l'eau distillée stérile pour la préparation de toutes les solutions.*

- **Tampon de lavage post-hybridation** (solution 2X SSC): mélanger 100 ml de 20X SSC et 900 ml d'eau distillée stérile. Conserver à température ambiante.

*Note: Le tampon de lavage 1 doit être préchauffé à 60°C avant utilisation.*

- **Tampon de lavage post-détection** (2X SSC/1% Tween): mélanger 100 ml de 20X SSC et 10 ml de Tween® 20, avec 890 ml of d'eau distillée stérile. A préparer extemporanément.
- Reconstituer les réactifs lyophilisés dans de l'eau distillée stérile, comme indiqué dans le tableau ci-dessous:

	Quantity (mg)	Volume of distilled water to be added (ml)	Final concentration (mg/ml)
Cy™3 IgG Fraction Monoclonal Mouse Anti-Fluorescein (FITC)	0.5	0.350	1.43
Alexa Fluor® 647 IgG Fraction Monoclonal Mouse Anti-Digoxin	0.5	0.350	1.43

- Préparer extemporanément la **Solution de Détection** contenant le mélange de réactifs nécessaires à la détection des sondes comme indiqué dans le tableau ci-dessous (quantités indiquées pour 1 test):

	Volume (µl)
- 1.43 mg/ml Cy™3 IgG Fraction Monoclonal Mouse Anti-Fluorescein (FITC)	0.8
- 0.1 mg/ml BV480 Streptavidin	0.8
- 1.43 mg/ml Alexa Fluor® 647 IgG Fraction Monoclonal Mouse Anti-Digoxin	0.8
- BlockAid™ Blocking Solution	17.6

## 7. PROCEDURE GENERALE DU TEST

### 7.1. Hybridation des sondes FiberProbes® FSHD sur l'ADN peigné

**IMPORTANT:** Toutes les étapes où la formamide est utilisée doivent être réalisées sous une hotte chimique. .

1. Si les lamelles peignées ont été préalablement stockées à -20°C, les sortir et les laisser décongeler à température ambiante pendant 10 min sur un portoir en céramique.
2. Déshydrater les lamelles d'ADN peigné en plongeant le portoir en céramique successivement dans une série de bains d'éthanol à 70%, 90% puis 100% pendant 1 min chaque à température ambiante.
3. Laisser les lamelles sécher à l'air libre mais protégées de la lumière, pendant 10 min à température ambiante
4. Décongeler le tube contenant les sondes "FiberProbes® FSHD", pendant 10 min à température ambiante, à l'abri de la lumière.

*Attention, chaque tube contient la quantité nécessaire pour 2 tests.*

5. Pour un test, transférer 10 µl de sondes "FiberProbes® FSHD" dans un tube de microcentrifugation, et ajouter 10 µl de formamide déionisée.
6. Bien mélanger et incuber à 37°C pendant 30 min.
7. Pipeter 20 µl du mélange sondes/formamide et déposer précautionneusement la goutte sur une lame de microscopie propre, en prenant soin de ne pas former de bulles d'air.
8. En évitant de piéger des bulles d'air, déposer délicatement la lamelle peignée face gravée vers le bas (en contact avec la goutte) à l'aide de la pince, de façon à recouvrir la goutte de solution d'hybridation. Une fois déposée, ne pas déplacer la lamelle afin d'éviter la formation de rayures.

**Note:** Il est important de repérer clairement quelle face de la lamelle a été en contact avec la solution d'hybridation, afin d'éviter toute confusion lors des étapes suivantes d'immunodétection. La gravure est proposée comme élément de repérage facile.

**Note:** A partir de cette étape, les lamelles doivent être à tout moment protégées de la lumière.

9. Co-dénaturer l'ADN peigné sur la lamelle et les sondes pendant 5 min à 90°C dans la chambre humide de l'automate de co-dénaturation et d'hybridation (par exemple, Hybridizer, Dako).
10. Incuber pendant 16-20 h à 37°C dans la chambre humide de l'automate de codénaturation et d'hybridation.

Le jour suivant:

11. Préchauffer le tampon de lavage post-hybridation en l'incubant dans un bain marie à 60°C pendant environ 1h avec agitation.
12. Séparer la lamelle de la lame de microscopie et la placer sur le portoir en céramique. Mettre le portoir en céramique dans un bécher de 250 ml après y avoir versé le tampon de lavage post-hybridation préchauffé à 60°C, en volume suffisant pour que la lamelle soit entièrement immergée.

**Note:** Si la lamelle reste collée à la lame de microscopie, ajoutez une goutte tampon de lavage post-hybridation autour de la lamelle et attendre que la lamelle flotte, ou bien tremper la lame quelques secondes dans le tampon de lavage post-hybridation préchauffé. Pour enlever la lamelle, faites-la glisser doucement jusqu'à ce qu'un coin soit en dehors de la lame de microscopie, puis soulever doucement la lamelle avec une pince pour éviter les griffures.

13. Effectuer trois lavages successifs de 5 min dans le tampon de lavage post-hybridation en plaçant le bécher dans le bain marie à 60°C sans agitation, et en remplaçant le tampon à chaque lavage.

**Note:** La lamelle doit rester entièrement immergée dans la solution. Ne **pas** laisser la lamelle sécher entre deux étapes de lavages, car ceci pourrait significativement réduire la performance de l'étape d'immunodétection suivante.

## 7.2. Detection of the FiberProbes® FSHD

1. Déposer 20 µl de la Solution de Détection sur une lame de microscopie et placer la face hybridée (avec numéro gravé) de la lamelle en contact avec la solution.

**Note:** Faire bien attention à placer la face hybridée en contact avec la solution de détection.

2. Placer la lamelle ainsi montée sur lame dans une chambre humide et incuber pendant 20 min à 37 °C.
3. Séparer la lamelle de la lame de microscopie et la placer sur le portoir en céramique. Mettre le portoir en céramique dans un bécher de 250 ml contenant le tampon de lavage post-détection, en volume suffisant pour que la lamelle soit complètement immergée.
4. Laver la lamelle trois fois dans le tampon de lavage post-détection pendant 5 min à température ambiante sous agitation douce (sur agitateur orbital à 100 rpm) pour chaque lavage. Remplacer le tampon de lavage post-détection à chaque lavage.
5. Remplacer le tampon de lavage post-détection par du 1X PBS et laver la lamelle pendant 3 min à température ambiante sous agitation douce (sur agitateur orbital à 100 rpm).

6. Déshydrater la lamelle en plongeant le portoir en céramique successivement dans une série de bains d'éthanol (70%, 90% puis 100%) pendant 3 min à température ambiante, sans agitation.
7. Laisser sécher la lamelle à l'air libre pendant 10 min à température ambiante, à l'abri de la lumière.
8. A cette étape, la lamelle peut soit être stockée à +4°C à l'abri de la lumière, soit être directement observées à l'aide du système de microscopie à fluorescence.

### 7.3. Visualisation des signaux fluorescents

Pour une visualisation optimale des signaux fluorescents, nous recommandons l'utilisation d'un système de microscopie à fluorescence équipé d'un objectif plan apochromatique 40X et des filtres suivants :

Fluorophore	Excitation peak (nm)	Emission peak (nm)
Cy3	543 ± 30 nm	588 ± 55 nm
BV 480	434 ± 17 nm	515 ± 23 nm
AF647	640 ± 14 nm	700 ± 70 nm

Pour le diagnostic de FSHD1, les lamelles hybridées doivent impérativement être scannées avec le "FiberVision® Automated Scanner", un système d'acquisition automatique d'images fluorescentes développé par Genomic Vision, et analysées à l'aide du logiciel "FiberStudio® FSHD Software".

L'hybridation des sondes "FiberProbes® FSHD" génère le long de la molécule d'ADN étiré un signal fluorescent multicolore. Les séquences répétées D4Z4 apparaissent en vert tandis que les signaux, qui permettent de différencier les chromosomes 4q and 10q ainsi que les haplotypes A et B apparaissent en rouge, bleu et magenta avec des tailles, des espacements et un ordre spécifique (comme indiqué dans la figure 3 ci-dessous). Les différents signaux fluorescents multicolores qui peuvent être détectés sont les suivants :

- Le chromosome 4q35.2 est identifié par un signal centromérique rouge de 18kb suivi d'un signal vert d'environ 1.5kb (séquence Dux4) puis d'un signal magenta de 10kb et d'un signal bleu de 20kb séparé par un espacement de 5 kb ;
- Le chromosome 10q26.1 est identifié par un signal centromérique bleu de 15 kb, séparé par un espace de 11 kb d'un signal magenta de 10 kb, lui-même séparé d'un signal bleu de 20kb par un espacement de 5 kb ;

- L'haplotype A apparait comme 2 signaux rouges télomériques dont l'un est de taille variable de 1 à 6kb, l'autre de 6kb
- L'haplotype B apparait comme une série composée d'un signal bleu et d'un signal rouge chacun de 6kb en position télomérique ;
- Une région génomique supplémentaire sur le chromosome 3 résultant d'une homologie de séquences qui semble sans rapport avec FSHD1, est aussi détectée sous la forme d'un signal fluorescent multicolore composé de 2 signaux bleus encadrés par un signal rouge et un signal magenta.

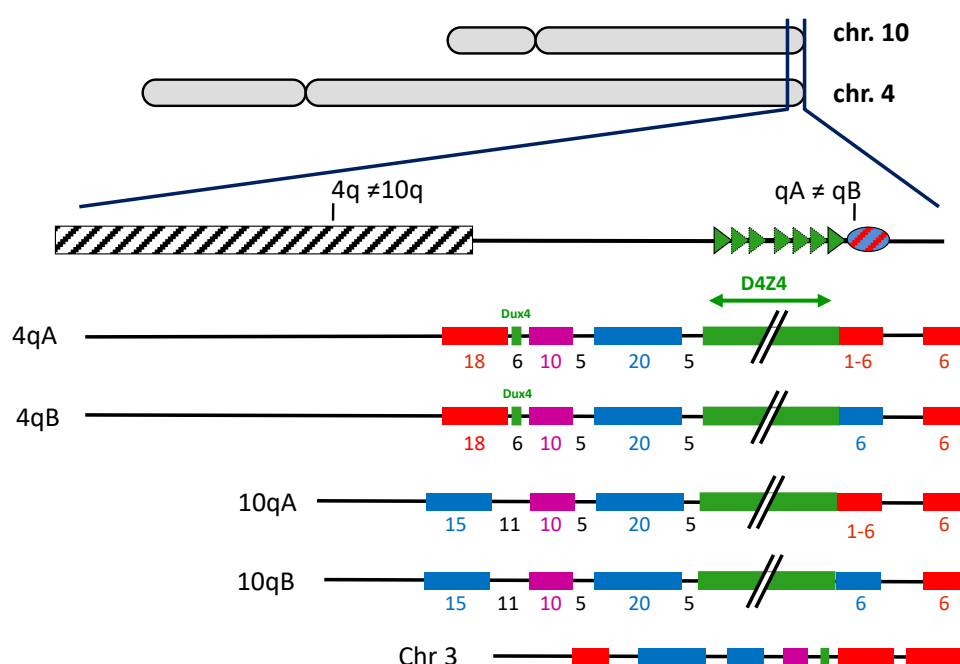


Figure 3 – Représentation du Genomic Morse Code (GMC) des FiberProbes® FSHD

**Note :** les couleurs apparaissant sur la Figure 3 sont des couleurs artificielles, telles que visualisées dans le logiciel "FiberStudio® FSHD Software", mais ne correspondent pas nécessairement aux couleurs produites par les longueurs d'ondes émises par les anticorps fluorescents.

Pour le diagnostic de FSHD1, la détection, la classification et la mesure de la taille des différents signaux fluorescents (plus précisément la taille du signal vert correspondant à la séquence répétée D4Z4 de 3.3 kb) sont réalisées à l'aide du logiciel "FiberStudio® FSHD Software". Consulter la notice d'utilisation du logiciel "FiberStudio® FSHD Software" ou contacter Genomic Vision pour obtenir des informations complémentaires.

Les performances du test FSHD ne peuvent être garanties qu'avec l'utilisation combinée des sondes "FiberProbes® FSHD" et du logiciel "FiberStudio® FSHD Software", dans sa version validée et marquée CE-IVD.

## 8. INTERFERENCE

Les sondes "FiberProbes® FSHD" génèrent un signal supplémentaire sur le chromosome 3 (Chr 3 dans la figure 3 ci-dessus) mais qui n'interfère pas avec le résultat puisque son motif fluorescent spécifique permet son identification. Ces signaux ne sont pas pris en compte pour l'analyse et le résultat diagnostique.

## 9. RECOMMANDATIONS ET LIMITATIONS

Les sondes "FiberProbes® FSHD" sont conçues pour permettre une mesure précise de la séquence D4Z4 en vue du diagnostic *in vitro* (selon les termes de la Directive Européenne t98/79/EC) de la pathologie FSHD1 et doivent être analysées avec le logiciel "FiberStudio® FSHD Software".

L'interprétation du test doit être effectuée par un professionnel médical qualifié en prenant en considération les autres informations cliniques et diagnostiques disponibles. Une décision médicale ne peut pas être prise basée sur les seuls résultats de ce test.

Les sondes "FiberProbes® FSHD" ne peuvent pas être utilisées pour du diagnostic prénatal ou pour tout autre utilisation diagnostique que FSHD1 (ex. autres troubles musculaires). Genomic Vision n'assume pas la responsabilité d'une utilisation incorrecte de ce produit.

## 10. FORMATION

Une formation préalable spécifique est obligatoire pour la réalisation de ce test. Genomic Vision fournit la formation pour la préparation des échantillons, la réalisation du test FSHD1 et l'interprétation des résultats pour les utilisateurs inexpérimentés. Il est également recommandé que tout nouvel utilisateur d'un laboratoire qui a précédemment reçu la formation soit formé par Genomic Vision.

## 11. PERFORMANCES DU TEST

### 11.1. Exactitude

Le test FiberStudio FSHD CE-IVD a été évalué en comparaison avec la méthode de référence actuelle de Southern.Blots (ou PFGE). L'évaluation de performance a été réalisée dans un laboratoire externe sur 80 échantillons de patients. Cet échantillonnage permet de garantir une puissance statistique ( $1-\beta$ ) de 90% pour cette étude de corrélation.

Les pourcentages d'échantillons présentant un nombre d'unités répétées de D4Z4 équivalent en Southern blot et en Peignage Moléculaire, sur les 65 allèles 4qA, sont les suivants :

- 83 % à  $\pm 1$  unité répétée D4Z4
- 97 % à  $\pm 2$  unités répétées D4Z4

Par ailleurs, pour 31 allèles 4qA courts dont la taille est située dans la zone dite « grise » par rapport à la pathologie FSHD1 (entre 7 et 13 unités répétées de D4Z4), les pourcentages d'équivalence sont similaires à ceux calculés sur les 80 échantillons, à savoir

- 81 % à  $\pm 1$  unité répétée D4Z4
- 94 % à  $\pm 2$  unités répétées D4Z4

### 11.2. Plage de mesure du test

Les 80 échantillons utilisés dans l'étude d'évaluation des performances sont répartis sur une plage de mesure de 2 à 71 unités répétées de D4Z4.

Néanmoins, nous ne revendiquons pas de restriction de la plage de mesure pour les valeurs supérieures à 71, d'autant que le risque diagnostique associé au rendu de résultats est négligeable dans ces cas précis.

Lorsque les valeurs sont inférieures à 2 unités répétées, la taille des ROI est proche de la limite de détection du logiciel. Les ROI sont néanmoins présents et peuvent être identifiés manuellement par l'opérateur. L'analyse peut ensuite être réalisée normalement par le logiciel.

### 11.3. Répétabilité/Reproductibilité

Des essais réalisés sur des échantillons de patients et sur une lignée cellulaire GM17939, issue d'un patient diagnostiqué FSHD1, ont été réalisés dans 2 laboratoires indépendants :

- 5 échantillons testés 5 fois dans les mêmes conditions par le même opérateur à différentes dates
- 10 échantillons testés 1 fois dans 2 laboratoires différents avec des opérateurs différents.

Les résultats n'ont pas montré de discordances à plus ou moins 2 unités répétées près.

## 12. INFORMATIONS RELATIVES AUX PRODUITS ET COMMANDES

Product	Contents	Reference
FiberProbes® FSHD CE-IVD	10 hybridizations	FSH-HYB-002-IVD
FiberStudio® FSHD Software CE-IVD annual license, support & update	pack 1 user	FSE-FSHD-IVD-P1
	pack 2-3 users	FSE-FSHD-IVD-P2
FiberPrep® DNA Extraction Kit	100 extractions	EXT-001
	10 extractions	EXT-001-10
FiberComb® MCS CE-IVD	Combing Device	MCS-001
CombiCoverslips™ CE-IVD	Box of 50 units	COV-002-IVD
Disposable Reservoirs CE-IVD	Pack of 10 units	RES-001
Reservoir Supports	Provided by 2 units	SUP-001
Reservoir Bench Holder	Holder with 10 positions	POR-001
Coverslip Clip Holder	Holder with 2 positions	CLI-001
FiberVision® Scanner	Automated Scanner	SCN-001
Sample Holders for Scanner	Pack of 25 units	HLD-001

Si vous souhaitez passer commande, merci de nous contacter par messagerie électronique à l'adresse suivante : [sales@genomicvision.com](mailto:sales@genomicvision.com), ou de consulter notre site internet : <http://www.genomicvision.com/gv-store/>.

## 13. REFERENCES

1. van Deutekom, J.C., et al., Hum Mol Genet, 1993. **2**(12): p. 2037-42.
2. Wijmenga, C., et al., Nat Genet, 1992. **2**(1): p. 26-30.
3. Winokur, S.T., et al., Chromosome Res, 1994. **2**(3): p. 225-34.



4. Hewitt, J.E., et al., Hum Mol Genet, 1994. **3**(8): p. 1287-95.
5. Lemmers, R.J., et al., Nat Genet, 2002. **32**(2): p. 235-6.
6. Lemmers, R.J., et al., Am J Hum Genet, 2004. **75**(6): p. 1124-30.
7. van Geel, M., et al., Genomics, 2002. **79**(2): p. 210-7.
8. Nguyen, K., et al., Ann Neurol, 2011. **70**(4): p. 627-33.
9. Bensimon, A., et al., Science, 1994. **265**(5181): p. 2096-8.
10. Lebofsky, R. and A. Bensimon. Brief Funct Genomic Proteomic, 2003. **1**(4): p. 385-96.

Nos experts sont à votre disposition pour répondre à vos questions

<http://www.genomicvision.com>

[support@genomicvision.com](mailto:support@genomicvision.com)

### Brevet

Ce produit ou l'utilisation de ce produit sont soumis à des droits de propriété (EP2007/059299, IB2009/007197). La technologie de Peignage Moléculaire et les produits dérivés sont couverts par des brevets (FR2716206, 2716263 FR, 2737574 FR, 2755149 FR) appartenant à Genomic Vision S.A.

### Marques déposées

FiberProbes, FiberStudio and FiberVision sont une marque déposée par Genomic Vision S.A.

BlockAid est une marque déposée par Molecular Probes, Inc.

Cy est une marque déposée par GE Healthcare Bio-Sciences Ltd

Alexa Fluor est une marque déposée par Life Technologies Corporation.

Tween est une marque déposée par Croda International PLC



Genomic Vision S.A.  
80-84 rue des meuniers  
92220 Bagneux  
France  
[www.genomicvision.com](http://www.genomicvision.com)

