

Liste der CFTR-Genmutationen, die sich für eine Vergütung für ALYFTREK gemäss Spezialitätenliste (SL) qualifizieren. Die Liste ist abschliessend.

Liste des mutations du gène CFTR donnant droit au remboursement d'ALYFTREK conformément à la Liste des spécialités (LS). La liste est définitive.

Elenco delle mutazioni del gene CFTR che danno diritto al rimborso di ALYFTREK secondo la Lista delle specialità (LS). L'elenco è definitivo.

Auf der Grundlage von klinischen Daten*						
Sur la base des données cliniques*						
Sulla base dei dati clinici*						
A455E	G551D	L1077P [†]	R352Q	S549N	V754M	
D1152H	G85E [†]	L206W	R75Q	S549R	W1098C [†]	
F508del [†]	H1054D	M1101K [†]	S1159F	S945L	W1282R	
G1244E	I336K	R1066H	S1251N	V562I	Y563N [†]	
Auf der Grundlage von In-vitro-Daten[‡]						
Sur la base des données in vitro[‡]						
Sulla base dei dati in vitro[‡]						
515del9	E116Q	G424S	I556V	P140S	R334L	T1053I
2183A→G	E193K	G463V	I601F	P205S	R334Q	T1086I
3141del9	E292K	G480C	I618T	P499A	R347H	T1246I
3195del6	E403D	G480S	I807M	P5L	R347L	T1299I
3199del6	E474K	G551A	I980K	P574H	R347P	T338I
546insCTA	E56K	G551S	K1060T	P67L	R352W	T351I
A1006E	E588V	G576A	K162E	P750L	R516G	T604I
A1067P	E60K	G576A;R668C§	K464E	P99L	R516S	V1153E
A1067T	E822K	G622D	L1011S	Q1100P	R553Q	V1240G
A107G	E92K	G628R	L102R	Q1291R	R555G	V1293G
A120T	F1016S	G91R	L1065P	Q1313K	R560S	V201M
A234D	F1052V	G970D	L1324P	Q237E	R560T	V232D
A309D	F1074L	G970S	L1335P	Q237H	R668C	V392G
A349V	F1099L	H1085P	L137P	Q359R	R709Q	V456A
A46D	F1107L	H1085R	L1480P	Q372H	R74Q	V456F
A554E	F191V	H1375P	L15P	Q452P	R74W	V520F
A559T	F200I	H139R	L165S	Q493R	R74W;D1270N§	V603F
A559V	F311del	H199R	L320V	Q552P	R74W;V201M§	W361R
A561E	F311L	H199Y	L333F	Q98R	R74W;V201M;- D1270N§	Y1014C
A613T	F508C	H609R	L333H	R1048G	R75L	Y1032C
A62P	F508C;S1251N§	H620P	L346P	R1066C	R751L	Y109N
A72D	F575Y	H620Q	L441P	R1066L	R792G	Y161D
C491R	F587I	H939R	L453S	R1066M	R933G	Y161S
D110E	G1047R	H939R;H949L§	L619S	R1070Q	S1045Y	Y301C
D110H	G1061R	I1027T	L967S	R1070W	S108F	Y569C
D1270N	G1069R	I105N	L997F	R1162L	S1118F	Y913C
D1445N	G1123R	I1139V	M1101R	R117C	S1159P	

D192G	G1247R	I1234Vdel6aa	M1137V	R117C;G576A;- R668C§	S1235R	
D443Y	G1249R	I125T	M150K	R117G	S1255P	
D443Y;G576A;- R668C§	G126D	I1269N	M152V	R117H	S13F	
D513G	G1349D	I331N	M265R	R117L	S341P	
D565G	G149R	I1366N	M952I	R117P	S364P	
D579G	G178E	I1398S	M952T	R1283M	S492F	
D614G	G178R	I148N	N1088D	R1283S	S549I	
D836Y	G194R	I148T	N1303I	R170H	S589N	
D924N	G194V	I175V	N1303K‡	R258G	S737F	
D979V	G27E	I502T	N186K	R297Q	S912L	
D993Y	G27R	I506L	N187K	R31C	S977F	
E116K	G314E	I506T	N418S	R31L	T1036N	

Auf der Grundlage von Extrapolation[¶]
Sur la base d'une extrapolation[¶]
Sulla base dell'estrapolazione[¶]

1341G→A	2789+2insA	3041-15T→G	3849+10kbC→T	3850-3T→G	5T;TG13	711+3A→G
1898+3A→G	2789+5G→A	3272-26A→G	3849+4A→G	4005+2T→C	621+3A→G	E831X
2752-26A→G	296+28A→G	3600G→A	3849+40A→G	5T;TG12		

* Die klinischen Daten stammen aus den Studien 121-102 und 121-103.

* Les données cliniques proviennent des études 121-102 et 121-103.

* I dati clinici derivano dagli studi 121-102 e 121-103.

† Diese Mutation soll gemäss dem FRT-Assay mit Alyftrek ebenfalls ein Ansprechen zeigen.

† Selon le test sur les FRT avec Alyftrek, cette mutation devrait également présenter une réponse.

† Secondo il test FRT anche questa mutazione dovrebbe mostrare una risposta con Alyftrek.

‡ Die N1303K-Mutation wird nur im HBE-Assay als ansprechend eingestuft. Alle anderen Mutationen, die gemäss *In-vitro*-Daten ein Ansprechen zeigen sollen, werden durch den FRT-Assay unterstützt.

‡ La mutation N1303K est uniquement considérée comme répondeuse dans le test HBE. Toutes les autres mutations devant présenter une réponse selon les données *in vitro* sont confirmées par le test sur les FRT.

‡ La mutazione N1303K viene classificata come responsiva solo nel test HBE. Tutte le altre mutazioni che, secondo i dati *in vitro*, dovrebbero mostrare una risposta vengono supportate anche dal test FRT.

§ Komplexe/zusammengesetzte Mutationen, bei denen ein einzelnes Allel des *CFTR*-Gens multiple Mutationen aufweist. Diese bestehen unabhängig von Mutationen auf dem anderen Allel.

§ Mutations complexes/composites dans lesquelles un seul allèle du gène *CFTR* présente plusieurs mutations. Celles-ci existent indépendamment des mutations présentes sur l'autre allèle.

§ Mutazioni complesse/composte, nelle quali un singolo allele del gene *CFTR* presenta più mutazioni. Queste esistono indipendentemente dalla presenza di mutazioni sull'altro allele.

¶ Die Wirksamkeit wird auf bestimmte nicht-kanonische Spleissmutationen extrapoliert, weil klinische Studien nicht mit allen Mutationen in dieser Subgruppe durchführbar sind und diese Mutationen nicht mit dem FRT-System abgefragt werden können.

¶ L'efficacité est extrapolée à certaines mutations de site d'épissage non canonique, car les études cliniques ne peuvent pas être réalisées avec toutes les mutations de ce sous-groupe et ces mutations ne peuvent pas être détectées par le système FRT.

¶ L'efficacia viene estrapolata su determinate mutazioni di splicing non canoniche, poiché gli studi clinici non possono essere eseguiti con tutte le mutazioni in questo sottogruppo e queste mutazioni non possono essere valutate con il test FRT.