



ВЫЯВЛЕННЫЕ ВАРИАНТЫ

Клиническая значимость	Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	HGVS names	Глубина прочтения
Варианты нуклеотидной последовательности, являющиеся вероятной причиной заболевания					
Патогенный/ Pathogenic	chr17:43063372C>A	Het	<i>BRCA1</i>	c.5154G>T p.Trp1718Cys rs80357239 NM_007294.4	128
Вероятно патогенный/ Likely pathogenic	Не выявлено				
Неопределенное значение/ Uncertain significance	Не выявлено				
Варианты нуклеотидной последовательности, ассоциированные с другими значимыми моногенными заболеваниями					
Патогенный/ Pathogenic	Не выявлено				
Вероятно патогенный/ Likely pathogenic	Не выявлено				
Неопределенное значение/ Uncertain significance	Не выявлено				

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

В 18 экзоне гена *BRCA1* (NM_007294.4) выявлен вариант нуклеотидной последовательности chr17:43063372C>A (c.5154G>T, p.Trp1718Cys, rs80357239) в гетерозиготной форме.

Частота минорного аллеля: не определена в базах популяционных частот (GnomAD_exome).

Функциональное значение: приводит к замене триптофана на цистеин в 1718 положении.

Клиническое значение: патогенный вариант согласно критериям ACMG (PP5, PP3, PS1, PM2, PM1), в базе данных ClinVar описан как патогенный вариант.

Клиническая картина: патогенные герминальные варианты в гене *BRCA1* в гетерозиготной форме являются причиной синдрома семейного рака молочной железы и яичников (Breast-ovarian cancer, familial, 1; OMIM#604370), фактором риска развития рака поджелудочной железы (Pancreatic cancer, susceptibility to, 4; OMIM#614320), а в гомозиготной (два одинаковых патогенных варианта в гене) или компаунд гетерозиготной (два различающихся патогенных варианта в разных аллелях гена) форме

Результаты данного исследования могут быть правильно интерпретированы только врачом-генетиком.



приводят к анемии Фанкони, группа комплементации S – клинически и генетически гетерогенному заболеванию с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующегося аномалиями развития внутренних органов, ранней недостаточностью костного мозга и предрасположенностью к опухолям (Fanconi anemia, complementation group S; OMIM#617883).