

Признаки патогенности и комментарии

Синдром

**1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания**

|                   |                |       |                 |           |              |    |
|-------------------|----------------|-------|-----------------|-----------|--------------|----|
| chr13:32346896G>A | Гетерозиготный | BRCA2 | ENST00000380152 | c.7007G>A | p.Arg2336His | 28 |
|-------------------|----------------|-------|-----------------|-----------|--------------|----|

**Признаки патогенности варианта:**

*Отсутствует в популяционных БД (EXAC, GNOMAD, GENOMED)*

*Приводит к аминокислотной замене в позиции где обнаружены другие патогенные аминокислотные замены*

*Влияет на сплайсинг гена*

**Другая информация:**

*Приводит к аминокислотной замене где обнаружены другие непатогенные аминокислотные замены*

*Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.*

*Классификация ACMG: Pathogenic.*

*Классификация CLINVAR: Pathogenic (Likely pathogenic - 1, Pathogenic - 24).*

**Заболевания, ассоциированные с геном:**

**Fanconi anemia, complementation group D1 (605724), AR**

**Wilms tumor (194070), AD, SM**

**{Breast cancer, male, susceptibility to} (114480), AD, SM**

**{Breast-ovarian cancer, familial, 2} (612555), AD**

**{Glioblastoma 3} (613029), AR**

**{Medulloblastoma} (155255), AD, AR, SM**

**{Pancreatic cancer 2} (613347)**

**{Prostate cancer} (176807), AD, SM**

Рекомендуется сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и обследование родителей для установления происхождения варианта (de novo/наследуемый).

Для аутосомно-рецессивного (AR) заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.

**2. Варианты, имеющие один или несколько значимых признаков патогенности**

Релевантных вариантов не обнаружено

**3. Варианты с неизвестным клиническим значением**

Релевантных вариантов не обнаружено