

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
Признаки патогенности и комментарии						
Синдром						

1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

chr13:32357800CTT>C	Гетерозиготный	BRCA2	ENST00000380152	c.7679_7680delTT	p.Phe2560fs	182
<p>Признаки патогенности варианта: <i>Приводит к сдвигу рамки считывания</i> <i>Отсутствует в популяционных БД (EXAC, GNOMAD, GENOMED)</i> <i>Классификация ACMG: Pathogenic.</i> <i>Классификация CLINVAR: Uncertain significance (Pathogenic - 9, Uncertain significance - 1).</i></p>						
<p>Заболевания, ассоциированные с геном:</p> <p>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</p>						
<p>Рекомендуется сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и обследование родителей для установления происхождения варианта (de novo/наследуемый).</p> <p>Для аутосомно-рецессивного (AR) заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.</p>						