

Для уточнения значимости обнаруженных вариантов, в том числе с учетом клинической картины пациента необходима консультация врача-генетика.

02.05.2023 г.  
Врач-генетик



Стр. 1 из 5.

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

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

chr17:43093569CT>C	Гетерозиготный	BRCA1	ENST00000357654	c.1961delA	p.Lys654fs	279
<p><b>Признаки патогенности варианта:</b>  <i>Приводит к сдвигу рамки считывания</i>  <i>Присутствует в популяционных базах данных, но с частотой ниже, чем частота других патогенных вариантов в этом гене.</i></p> <p><b>Другая информация:</b>  <i>Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000007977; GNOMAD V3:0.000006579)</i>  <i>Классификация ACMG: Pathogenic.</i>  <i>Классификация CLINVAR: Pathogenic (Pathogenic - 39, Uncertain significance - 1).</i></p> <p><b>Заболевания, ассоциированные с геном:</b>  <b>Fanconi anemia, complementation group S (617883), AR</b>  <b>{Breast-ovarian cancer, familial, 1} (604370), AD, MF</b>  <b>{Pancreatic cancer, susceptibility to, 4} (614320)</b></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>						

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

Релевантных вариантов не обнаружено
-------------------------------------

### 3. Варианты с неизвестным клиническим значением

Релевантных вариантов не обнаружено
-------------------------------------