

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

1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

chr17:43091462CTTGA> C	Гетерозиготны В	BRCA 1	ENST0000035765 4	c.4065_4068delTCA A	p.Asn1355fs	129
<p>Признаки патогенности варианта: <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>Другая информация: <i>Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000011960; GNOMAD V3:0.000019708)</i> <i>Классификация CLINVAR: Pathogenic (Likely pathogenic - 2, Pathogenic - 46).</i></p>						
<p>Заболевания, ассоциированные с геном:</p> <p>Fanconi anemia, complementation group S (617883), AR (Breast-ovarian cancer, familial, 1) (604370), AD, MF (Pancreatic cancer, susceptibility to, 4) (614320)</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
