

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

1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

Релевантных вариантов не обнаружено

2. Варианты, имеющие один или несколько значимых признаков патогенности

Релевантных вариантов не обнаружено

3. Варианты с неизвестным клиническим значением

chr1:46270697A>G	Гетерозиготный	RAD54L	ENST00000371975	c.1081A>G	p.Ile361Val	140
<p>Признаки патогенности варианта: Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность. Влияния варианта на функцию гена Присутствует в популяционных базах данных, но с частотой ниже, чем частота других патогенных вариантов в этом гене.</p> <p>Другая информация: Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000019884; GNOMAD V3:0.000013142) Классификация ACMG: Uncertain Significance.</p>						
<p>Заболевания, ассоциированные с геном: {Breast cancer, invasive ductal} (114480), 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>						

Список генов входящих в исследование

829 Панель "Все виды наследственного рака"

ALK, APC, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTNNA1, DDB2, DDX41, DICER1, DNAJC21, EGFR, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXO1, EXT1, EXT2, EZH2, FAM111B, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GREM1, HOXB13, HRAS, ITK, JAK2, KCNN4, KIF1B, KIT, KRAS, LZTR1, MAGT1, MAP2K1, MAP2K2, MAX, MEN1, MET, MTF, MLH1, MLH3, MPL, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NRAS, NTHL1, PALB2, PAX5, PDGFRA, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PPM1D, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51C, RAD51D, RAF1, RB1, RECQL, REST, RET, RHBDF2, RPS20, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SH2D1A, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCD2, SMARCE1, SPRED1, STK11, SUFU, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, UBE2T, VHL, XIAP, XPA, XPC, XRCC2.