

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

chr22:28725242C>T	Гетерозиготный	CHEK2	ENST00000404276	c.444+1G>A		111
<p><b>Признаки патогенности варианта:</b>  <i>LoF варианты являются известным механизмом заболеваний, ассоциированных с геном.</i>  <i>Влияет на сплайсинг гена</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 V2:0.000131331; GNOMAD V3:0.000085443)</i>  <i>Классификация ACMG: Pathogenic.</i>  <i>Классификация CLINVAR: Conflicting interpretations of pathogenicity (Likely pathogenic - 3, not provided - 1, Pathogenic - 29, Uncertain significance - 1).</i></p>						
<p><b>Заболевания, ассоциированные с геном:</b></p> <p><b>Li-Fraumeni syndrome (609265), AD</b>  <b>{Breast cancer, susceptibility to} (114480), AD, SM</b>  <b>{Colorectal cancer, susceptibility to} (114500), AD, SM</b>  <b>{Prostate cancer, familial, susceptibility to} (176807), AD, SM</b></p> <p>Рекомендуется сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и обследование родителей для установления происхождения варианта (de novo/наследуемый).</p>						

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

Релевантных вариантов не обнаружено

### 3. Варианты с неизвестным клиническим значением

Релевантных вариантов не обнаружено

### 4. Носительство вариантов в генах рецессивных заболеваний

chr13:20189546AC>A	Гетерозиготный	GJB2	ENST00000382848	c.35delG	p.Gly12fs	128
<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 V2:0.005967230; GNOMAD V3:0.006272900)</i>  <i>Классификация ACMG: Pathogenic.</i>  <i>Классификация CLINVAR: Pathogenic.</i></p>						
<p><b>Заболевания, ассоциированные с геном:</b></p>						

Вариант (hg38)	Зиготность	Ген	Транскрипт	кДНК	АК замена	Глубина прочтения
Признаки патогенности и комментарии						
Синдром						
<p> <b>Bart-Pumphrey syndrome (149200), AD</b>  <b>Deafness, autosomal dominant 3A (601544), AD</b>  <b>Deafness, autosomal recessive 1A (220290), AR, DD</b>  <b>Hystrix-like ichthyosis with deafness (602540), AD</b>  <b>Keratittis-ichthyosis-deafness syndrome (148210), AD</b>  <b>Keratoderma, palmoplantar, with deafness (148350), AD</b>  <b>Vohwinkel syndrome (124500), AD</b> </p>						
<p> Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.  В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента. </p>						