

Ф.И.О.:

Дата рождения: 01.01.1980 (40 л.) Пол: Ж

Регистрация биоматериала: 25.10.2020

Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №:

Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"

Адрес: МОСКВА



Синдром Пейтца-Егерса

Название гена	Ген	SNP	Генотип	Риск
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1221237C>A; c.759C>A;p.Tyr253Ter	C/C (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1221321del; c.843del;p.Leu282SerfsTer5	(empty) (empty) D/D	Высокий
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1220701_1220704del; c.718_721del;p.Ser240Leufs Ter46	(empty) (empty) D/D	Высокий
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1220372G>A; c.465-1G>A	G/G (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1207163A>T/G; c.250A>T/G; p.Lys84Ter/Glu	A/A (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1221312_1221313del; c.834_835del;p.Cys278Trpfs Ter6	(empty) (empty) D/D	Высокий
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1207113T>C; c.200T>C;p.Leu67Pro	T/T (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1221994_1222002del; c.908_916del;p.Ile303_His30 6delinsAsn	I/I (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1207082G>T; c.169G>T;p.Glu57Ter	G/G (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1219367del; c.418del;p.Leu140TrpfsTer21	I/I (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1207110dup; c.197dup;p.Leu67AlafsTer96	D/D (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1220700G>C; c.717G>C;p.Trp239Cys	G/G (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1221977del; c.891del;p.Arg297SerfsTer39	I/I (empty) (empty)	Среднепопуляционный
Серин- треониновая киназа 11	STK11	g.1221216C>G; c.738C>G;p.Tyr246Ter	C/C (empty) (empty)	Среднепопуляционный

Заключение:

g.1221237C>A; c.759C>A;p.Tyr253Ter: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1221321del; c.843del;p.Leu282SerfsTer5: Обнаружен патогенный вариант гена STK11, связанный с синдром Пейтца-Йегерса.

g.1220701_1220704del; c.718_721del;p.Ser240LeufsTer46: Обнаружен патогенный вариант гена STK11, связанный с синдром Пейтца-Йегерса.

g.1220372G>A; c.465-1G>A: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1207163A>T/G; c.250A>T/G; p.Lys84Ter/Glu: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1221312_1221313del; c.834_835del;p.Cys278TrpfsTer6: Обнаружен патогенный вариант гена STK11, связанный с синдром Пейтца-Йегерса.

g.1207113T>C; c.200T>C;p.Leu67Pro: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1221994_1222002del; c.908_916del;p.Ile303_His306delinsAsn: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1207082G>T; c.169G>T;p.Glu57Ter: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1219367del; c.418del;p.Leu140TrpfsTer21: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1207110dup; c.197dup;p.Leu67AlafsTer96: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1220700G>C; c.717G>C;p.Trp239Cys: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1221977del; c.891del;p.Arg297SerfsTer39: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

g.1221216C>G; c.738C>G;p.Tyr246Ter: Патогенный вариант гена STK11 не обнаружен.

Дата выполнения исследования: **26.10.2020**

Исследование выполнил: