

Ф.И.О.:
Дата рождения: 01.01.1980 (40 л.) Пол: Ж
Регистрация био материала: 20.10.2020
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: .
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"
Адрес: МОСКВА



Синдром Ли-Фраумени (exon 4,5,6,7,8,9)

Название гена	Ген	SNP	Генотип	Риск
Опухолевый протеин P53	TP53	G245; g.7674229C>A/T/G; c.734G>T/A/C; p.Gly245Val/Asp/Ala	C/C	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	G245; g.7674230C>T/G/A; c.733G>A/C/T; p.Gly245Ser/Arg/Cys	C/C	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	R248; g.7674220C>A/T/G; c.743G>T/A/C; p.Arg248Leu/Gln/Pro	C/C	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	R248; g.7674221G>C/A; c.742C>G/T; p.Arg248Gly/Trp	G/G	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7674191C>T; c.772G>A; p.Glu258Lys	C/C	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7674208A>G; c.755T>C; p.Leu252Pro	G/G	Высокий
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7673806C>T/A; c.814G>A/T; p.Val272Met/Leu	C/C	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7675214A>G; c.398T>C; p.Met133Thr	A/A	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7675161dup; c.455dup; p.Pro153AlafsTer28	D/D	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7674903_7674904del; c.628_629delTT; p.Asn210HisfsTer5	I/I	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7670678A>G; c.1031T>C; p.Leu344Pro	A/A	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7675200C>G; c.412G>C; p.Ala138Pro	C/C	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7675084del; c.532del; p.His178fs	I/I	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7673745T>A/C; c.875A>T/G; p.Lys292Ile/Arg	T/T	Среднепопуляционный
Опухолевый протеин P53	TP53	g.7674872T>C; c.659A>G; p.Tyr220Cys	T/T	Среднепопуляционный

Заключение:

G245; g.7674229C>A/T/G; c.734G>T/A/C; p.Gly245Val/Asp/Ala: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
G245; g.7674230C>T/G/A; c.733G>A/C/T; p.Gly245Ser/Arg/Cys: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
R248; g.7674220C>A/T/G; c.743G>T/A/C; p.Arg248Leu/Gln/Pro: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
R248; g.7674221G>C/A; c.742C>G/T; p.Arg248Gly/Trp: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7674191C>T; c.772G>A; p.Glu258Lys: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7674208A>G; c.755T>C; p.Leu252Pro: Обнаружен патогенный вариант гена TP53, связанный с синдром Ли-Фраумени.
g.7673806C>T/A; c.814G>A/T; p.Val272Met/Leu: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7675214A>G; c.398T>C; p.Met133Thr: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7675161dup; c.455dup; p.Pro153AlafsTer28: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7674903_7674904del; c.628_629delTT; p.Asn210HisfsTer5: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7670678A>G; c.1031T>C; p.Leu344Pro: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7675200C>G; c.412G>C; p.Ala138Pro: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7675084del; c.532del; p.His178fs: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7673745T>A/C; c.875A>T/G; p.Lys292Ile/Arg: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.
g.7674872T>C; c.659A>G; p.Tyr220Cys: Патогенный вариант гена TP53 не обнаружен.

Дата выполнения исследования: 20.10.2020 Исследование выполнил: