



生成日期：2025-06-02 17:48

PRS■■■■■

■■: 0.0
■■■■: ■■■
■■ 8 ■■■■■



■■■■: 8
■■■■■: 3
■■■■■■■: 4

■■■■RegulomeDB■■ (1-2): 0
■■■■RegulomeDB■■ (3-4): 0
■■■■RegulomeDB■■ (5-6): 0

■■■■■ (■15■)

变异ID	染色体	位置	参考序列	变异序列	临床意义	基因	RegulomeDB 分数
chr11:69516650	chr11	69516650	C	T	未知	-	{}
chr13:32336621	chr13	32336621	C	T	未知	-	{}
rs80357906	chr17	41276045	G	A	Pathogenic	672	Not Found
rs80358574	chr13	32316467	G	A	Conflicting classifications of pathogenicity	675	Not Found
rs80359214	chr13	32319402	G	A	Pathogenic	675	Not Found
rs397507822	chr13	32326584	G	A	not provided	675	Not Found
rs80357907	chr17	41276044	C	T	Pathogenic	672	Not Found

变异ID	染色体	位置	参考序列	变异序列	临床意义	基因	RegulomeDB 分数
rs155552289 8	chr16	236469 12	C	T	未知	-	{}

■■■■■■■■■■

■■■■ 4 ■■■■■■■■■■■■

■■■■■■■ #1

■■■■ID: A8MTY7.102 | ■■■: 116 | ■■■■■: nonsense | ■■■■■: Y → *

■■■■■:

■■■■■■ (31 aa):
CQPSSCAPIYCRRTC^YHPTSVYLPGCLNQSC

■■■■■■ (16 aa):
CQPSSCAPIYCRRTC^{*}

序列已截断显示（显示中间区域）

■■■■■■■ #2

■■■■ID: P51587.244 | ■■■: 3 | ■■■■■: synonymous | ■■■■■: I → =

■■■■■:

■■■■■■ (31 aa):
MPI^IGSKERPTFFEIFKTRCNKADLGPISLNW

■■■■■■ (31 aa):
MPI^IGSKERPTFFEIFKTRCNKADLGPISLNW

序列已截断显示（显示中间区域）

■■■■■■■ #3

■■■■ID: P51587.244 | ■■■: 201 | ■■■■■: missense | ■■■■■: P → Q

■■■■:

■■■■■ (15 aa):
AEVDPDMSWSSSLAT

■■■■■ (15 aa):
AEVDPDMSWSSSLAT

■■■■■ #4

■■■ID: A8MTY7.102 | ■■: 116 | ■■■■: missense | ■■■■■: Y → F

■■■■:

■■■■■ (31 aa):
CQPSSCAPIYCRRTC^YHPTSVYLPGCLNQSC

■■■■■ (31 aa):
CQPSSCAPIYCRRTC^FHPTSVYLPGCLNQSC

序列已截断显示（显示中间区域）

■■■■■

