**Ответы на экзаменационные задания**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| № кейса | Мутация | Генотип | Экзон | Заболевание | Частота по данным Exac | Патогенность |
| 714 | NM\_000540.2(RYR1):c.1780A>G;c.14588T>C |  |  | Б-нь центрального стрежня |  | VUSs |
| 018 | chr11:76890956G>A  NM\_000260.3(MYO7A\_v001):c.2543G>A  NP\_000251.3(MYO7A\_i001):p.(Arg848Gln) | G/A | 21 | Deafness, autosomal dominant 11 DFNA11 | - | Вероятно патогенная |
| 092 | chr16:28499964G>A  NM\_001286105.1(CLN3\_v001):c.22C>T  NP\_001273034.1(CLN3\_i001):p.(Arg8\*) | G/A | 3 | Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 3 **AR** | 0.0609505% | Вариант с неизвестной клинической значимостью  (НО он один!) |
| chr9:130423416T>C  NM\_003165.3(STXBP1):c.361T>C  NP\_003156.1(STXBP1\_i001):p.(Ser121Pro) | T/C | 6 | Epileptic encephalopathy, early infantile, 4 AD | - | Вариант с неизвестной клинической значимостью |
| 734 | NM\_001849.3(COL6A2):c.508\_535del28insCTGTGG (;) 1659\_1660del |  |  | Ullrich congenital muscular dystrophy 1 (OMIM254090) | - | Патогенные |
| D364 | chr17:37829376 NM\_033419(PGAP3): c.827C>T;827C>T | A/A | Hom | PGAP3, новый в гомо, гиперфосфатазии с умственной отсталостью | - | Вариант с неизвестной клинической значимостью |
| D601 | chr2:166188070, NM\_001040143:c.2380G>A SCN2A; chr16:83949136, NM\_012213:c.\*42C>T MLYCD chr16:83948772, NM\_012213: c.1160C>T MLYCD | 3 Het |  | EIEE11 – SCN2A Дефицит малонил-КоА дегидрогеназы, описанные VUS (Clinvar) | - | Варианты с неизвестной клинической значимостью |