

Набор реагентов «ГенТест-М BRCA1, BRCA2» позволяет определить следующие мутации:

Таблица 1 – определяемые мутации

Ген	Мутация	Номенклатура HGVS	Идент-р dbSNP	Фланкирующая последовательность	Генотип	
					N	m
BRCA1	185delAG	NG_005905.2:g.93953_93954insAG NM_007294.3:c.66_67delAG NP_009225.1:p.Glu23Argfs	rs80357713	AATGCTATGCAGAAA ATCTT[AG/-]AGTGTC CCATCTGGTAAGTC	AG	--
	2080delA	NG_005905.2:g.124414delA NM_007294.3:c.1961delA NP_009225.1:p.Lys654Serfs	rs80357522	TGAAGAGATAAAA GAAAAAAA[A/-] GTACAACCAAAAT GCCAGTCA	AA	A-
	4153delA	NG_005905.2:g.126488delA NM_007294.3:c.4035delA NP_009225.1:p.Glu1346Lysfs	rs80357711	GAATTGGTTTCA GATGATG[A/-] GAAAGAGGAAC GGGCTTGGGA	AA	A-
	5382insC	NG_005905.2:g.160921dup NM_007294.3:c.5266dup NP_009225.1:p.Gln1756Profs	rs397507247	AAAGCGAGCAA GAGAATCCC[-/C] AGGACAGAAAAGG TAAAGCTC	--	-C
	c.3700_3704delGTAAA	NG_005905.2:g.126148_126152GTAAA NM_007294.3:c.3700_3704delGTAAA NP_009225.1:p.Val1234Glnfs	rs80357609	AACACTTGTATT GGTAAA[GTAAA/-] CAATATACCTTCTC AGTCTA	GTAAA GTAAA	GTAAA -
	c.3756_3759delGTCT	NG_005905.2:g.126205_126208GTCT NM_007300.3:c.3756_3759delGTCT NP_009231.2:p.Ser1253Argfs	rs80357868	TAGGCATAGCACC GTTGCTACCGAGT GTCT[GTCT/-] AAGAACACA GAGGAGAATTT	GTCT GTCT	GTCT -
	T300G	NG_005905.2:g.111497T>G NM_007294.3:c.181T>G NP_009225.1:p.Cys61Gly	rs28897672	GAAGAAAAGGGCC TTCACAGT[G] GTCCTTTATGTAA GAATGAT	TT	TG
BRCA2	6174delT	NG_012772.3:g.29822delT NM_000059.3:c.5946delT NP_000050.2:p.Ser1982Argfs	rs80359550	GGGATTTTAGCA CAGCAAGT[-] GGAAAATCTG TCCAGGTATC	TT	T-