

PŘÍLOHY

Tabulka 1. – Přehled mutací a vzácných variant nalezených v CTD NMDA receptoru.

Převzato z (Hu et al., 2016) a (XiangWei et al., 2018).

Gen	Genotyp	Protein	Typ	Fenotyp	Refer ence
<i>GRIN1</i>	c.2530C>T	p.R844C	missense	EPI, ID	1,2
<i>GRIN2A</i>	c.2572G>A	p.G858R	missense	ASD, ID	3
<i>GRIN2A</i>	c.2710A>T	p.I904F	missense	EPI, ID, BCECTS	4,5
<i>GRIN2A</i>	c.2736_2738delCTC	p.S913del	frame-shift	EPI, ID	5
<i>GRIN2A</i>	c.2797G>A	p.D933N	missense	EPI, LKS	6,7
<i>GRIN2A</i>	c.2829C>G	p.Y943*	nonsense	EPI, ID	4
<i>GRIN2A</i>	c.2848C>T	p.Q950*	nonsense	Abnormality nervového systém	8
<i>GRIN2A</i>	c.2902G>A	p.A968T	missense	SCZ	9
<i>GRIN2A</i>	c.3073T>A	p.S1025T	missense	EPI, ID	5
<i>GRIN2A</i>	c.3751G>A	p.D1251N	missense	EPI	6
<i>GRIN2A</i>	c.3842C>T	p.R1281Q	missense	ID	9
<i>GRIN2A</i>	c.4126C>A	p.R1376S	missense	EPI, ID	5
<i>GRIN2A</i>	c.4161C>A	p.Y1387*	nonsense	EPI, ID	6
<i>GRIN2A</i>	c.4189_4193delAATGA		frame-shift	EPI, ID, ASD	10
<i>GRIN2B</i>	c.3041A>G	p.Q1014R	missense	SCZ	13, 14
<i>GRIN2B</i>	c.3076G>A	p.G1026S	missense	ASD, SCZ	13, 22

<i>GRIN2B</i>	c.3295delC	p.R1099AfsX51	frame-shift	ID, ASD	16, 19
<i>GRIN2B</i>	c.3683C>T	p.T1228M	missense	ASD	20
<i>GRIN2B</i>	c.3799G>T	p.A1267S	missense	ID, SCZ	21, 22
<i>GRIN2B</i>	c.3818C>A	p.T1273K	missense	ASD	20
<i>GRIN2B</i>	c.3878A>G	p.K1293R	missense	AD	23
<i>GRIN2B</i>	c.3993G>A	p.M1331I	missense	ID	21
<i>GRIN2B</i>	c.4015A>G	p.M1339V	missense	ASD	20
<i>GRIN2B</i>	c.4056_4058delCAA	p.N1352del	frame-shift	SCZ	13
<i>GRIN2B</i>	c.4244C>T	p.S1415L	missense	ASD	13
<i>GRIN2B</i>	c.4270C>T	p.L1424F	missense	SCZ	13
<i>GRIN2B</i>	c.4355C>T	p.S1452F	missense	SCZ	13
<i>GRIN2B</i>	c.2539C>T	p.R847*	nonsense	ASD, ID	11, 12
<i>GRIN2B</i>	c.2589delC	p.I864Sfs*20	frame-shift	Abnormality nervového systému	8
<i>GRIN2B</i>	c.2926_2928delAAG	p.K976del	frame-shift	ID	11
<i>GRIN2B</i>	c.3012C>G	p.Y1004*	nonsense	ID, ASD	11
<i>GRIN2B</i>	c.3033G>T	p.F1011L	missense	ID	9
<i>GRIN2B</i>	c.3041A>G	p.Q1014R	missense	SCZ	13, 14
<i>GRIN2B</i>	c.3296G>A	p.R1099H	missense	ASD	15
<i>GRIN2B</i>	c.3295delC	p.R1099A fsX51	frame-shift	ASD	16
<i>GRIN2B</i>	c.3332G>A	p.R1111H	missense	ID	11

<i>GRIN2B</i>	c.3457_3460delGACATCTAinsGACATCTAACATCTA	p.Y1155*	frame-shift	ASD, ID	3
<i>GRIN2B</i>	c.3722G>A	p.R1241Q	missense	ASD, ID	3
<i>GRIN2B</i>	c.3875A>G	p.K1292R	missense	SCZ	15
<i>GRIN2B</i>	c.4307G>C	p.G1436A	missense	ID, poruchy řeči	17
<i>GRIN2B</i>	c.4337A>G	p.I1446T	missense	ID	9
<i>GRIN2C</i>	c.2588T>C	p.I863T	missense	ASD	13
<i>GRIN2C</i>	c.2976C>T	p.S992F	missense	ID	18
<i>GRIN2C</i>	c.2984C>T	p.S995L	missense	ASD, SCZ	13
<i>GRIN2C</i>	c.3560_3580delACAGGGGCAGGACTCTGGGGC	p.H1187_G1193del	frame-shift	ID	18
<i>GRIN2C</i>	c.3145_3146insCCCCGGAGC	p.E1048_u1049insF	frame-shift	ID	18
<i>GRIN2C</i>	c.3560_3580del	p.H1187_G1194del	frame-shift	SCZ	13
<i>GRIN2D</i>	c.2701G>A+c.2702C>T	p.A901I	missense	SCZ	13
<i>GRIN2D</i>	c.2776G>A	p.A926T	missense	ASD	13
<i>GRIN2D</i>	c.2944G>C	p.A982P	missense	SCZ	13

AD - Alzheimerova choroba, ASD - porucha autistického spektra, BCECTS - benigní dětská epilepsie s centrotemporálními hroty, EPI - epilepsie, ID - mentální postižení, LKS - Landau Kleffnerův syndrom, SCZ - schizofrenie

Reference:

1. (Lemke et al., 2016)
2. (Vanderver et al., 2016)
3. (Stessman et al., 2017)
4. (Lemke et al., 2013)
5. (von Stülpnagel et al., 2017)
6. (Lesca et al., 2013)
7. (Addis et al., 2017)
8. (Retterer et al., 2016)
9. (Grozeva et al., 2015)
10. (Bramswig et al., 2015)
11. (Platzer et al., 2017)
12. (Firth et al., 2009)
13. (Tarabeux et al., 2011)
14. (Myers et al., 2011)
15. (Takasaki et al., 2016)
16. (O'Roak et al., 2014)
17. (Chen et al., 2017)
18. (Hamdan et al., 2011)
19. (Rauch et al., 2012)
20. (Pan et al., 2015)
21. (Endele et al., 2010)
22. (Williams et al., 2012)
23. (Andreoli et al., 2014)