

TABLE 5. Androgen Receptor Gene Mutations Associated with Variable Phenotypes

	DNA Change	Exon	Predicted Protein	Phenotype
1	c.1636T>G	1	p.(Leu174*)	CAIS & PAIS
2	c.1761G>A	1	p.(Gly216Arg)	PAIS, MAIS & Normal
3	c.2289C>T	1	p.(Pro392Ser)	CAIS, PAIS, MAIS & Testicular CA
4	c.2759G>T	2	p.(Leu548Phe)	PAIS & MAIS
5	c.2829T>C	2	p.(Tyr572His)	PAIS & MAIS
6	c.2857A>G	2	p.(Lys581Arg)	PAIS & Prostate Cancer
7	c.2907C>A	3	p.(Ser598Arg)	PAIS & Normal
8	c.2937G>A	3	p.(Arg608Gln)	PAIS & MAIS
9	c.2962G>A	3	p.(Arg616His)	CAIS, PAIS & MAIS
10	c.2962G>C	3	p.(Arg616Pro)	CAIS & PAIS
11	c.3052C>A	4	p.(Ala646Asp)	CAIS, PAIS, MAIS & Normal
12	c.3192_3194delA	4	p.(Asn693del)	CAIS & PAIS (Male & Female)
13	c.3201G>A	4	p.(Asp696Asn)	CAIS, PAIS & MAIS
14	c.3225A>G	4	p.(Ser704Gly)	CAIS & PAIS
15	c.3232A>G	4	p.(Asn706Ser)	CAIS & PAIS
16	c.3284G>T	4	p.(Leu723Phe)	CAIS & Prostate Cancer
17	c.3295G>T	5	p.(Arg727Leu)	Normal & Prostate Cancer
18	c.3339G>T	5	p.(Trp742Cys)	PAIS & Prostate Cancer
19	c.3346G>T	5	p.(Gly744Val)	CAIS & PAIS
20	c.3348C>T	5	p.(Leu745Phe)	CAIS & Prostate Cancer
21	c.3353T>C	5	p.(Met746Thr)	CAIS & PAIS
22	c.3365A>G	5	p.(Met750Val)	CAIS & PAIS
23	c.3371G>A	5	p.(Trp752*)	CAIS, PAIS & Prostate Cancer
24	c.3384A>G	5	p.(Asn757Ser)	PAIS & MAIS
25	c.3406A>G	5	p.(Tyr764Cys)	PAIS & Prostate Cancer
26	c.3411G>A	5	p.(Ala766Thr)	CAIS & PAIS
27	c.3414C>T	5	p.(Pro767 Ser)	CAIS & PAIS
28	c.3439G>A	6	p.(Arg775His)	CAIS & PAIS
29	c.3458G>A	6	p.(Met781Ile)	CAIS, PAIS & MAIS
30	c.3474C>T	6	p.(Arg787*)	CAIS & Prostate Cancer
31	c.3482G>T	6	p.(Arg789Ser)	PAIS & MAIS
32	c.3497G>C	6	p.(Glu794Asp)	MAIS & Normal
33	c.3510C>G	6	p.(Gln799Glu)	PAIS, MAIS & Prostate Cancer
34	c.3517C>T	6	p.(Thr801Ile)	PAIS & MAIS
35	c.3459G>A	6	p.(Ser815Asn)	PAIS & MAIS
36	c.3579C>G	7	p.(Leu822Val)	PAIS & MAIS
37	c.3632C>T	7	p.(Leu839)	PAIS & Prostate Cancer
38	c.3636G>T	7	p.(Arg841Cys)	PAIS (Male & Female)
39	c.3637G>A	7	p.(Arg841His)	CAIS & PAIS (Male & female)
40	c.3643T>C	7	p.(Ile843Thr)	CAIS & PAIS
41	c.3682G>A	7	p.(Arg856His)	CAIS, PAIS & MAIS
42	c.3714G>A	7	p.(Val867Met)	CAIS, PAIS & Prostate Cancer
43	c.3727C>G	8	p.(Ala871Gly)	PAIS & MAIS
44	c.3774A>G	8	P.(Met887Val)	MAIS & Liver Cancer
45	c.3783G>A	8	p.(Val890Met)	CAIS & PAIS

NB. **CAIS**, complete; **PAIS**, partial, and **MAIS**, mild androgen insensitivity syndrome. The nucleotide and amino acid numbering system in the database is based on the NCBI RefSeq [NM_000044.2](#)