



PgenP

Perfil Genómico Personal

Genómica y Farmacogenómica



Biosalud
day hospital

ANÁLISIS GENÓMICO

Nombre:

Fecha Nacimiento:

ID / HC:

Fecha Solicitud:

Análisis

Metodología:	NGS
Panel:	Exoma Completo (WES)
Equipo:	NextSeq 550
Técnico Responsable:	Dr. Alejandro Durán

Características

Tipo de Muestra:	Sangre
Genes Analizados:	> 20.000
Tamaño:	36,6 Mb
Porcentaje Secuenciado:	98,54%
Cobertura Media:	80X

Resultados

Variantes de Riesgo: 9

Variantes de Riesgo Indefinido: 261

Variantes Genéticas Detectadas: 44.169

Variantes por Localización:

En Genes 31.407

En Exones 24.903

En Regiones Codificantes 22.711

En Regiones UTR 1.145

En Regiones de Splicing 19

Variantes por Consecuencia:

No Sinónimas ("Missense") 10.659

Sinónimas 11.283

Inserción "In-frame" 112

Deleción "In-frame" 138

"Frameshift" 198

Ganancia de Codón Stop 92

Pérdida de Codón Stop 33

Pérdida de Codón Inicio 13

Objetivo

Secuenciación del exoma completo, que representa alrededor del 2% del genoma humano, y contiene la mayoría de las variantes genéticas descritas como causa potencial de enfermedad. La secuenciación del exoma permite analizar todas las regiones codificantes del genoma humano para identificar variantes que están relacionadas con el desarrollo de enfermedades genéticas (más de 20.000 genes, que comprenden 36,6 Mb, incluyendo exones y regiones de *splicing*).

Metodología

- Extracción y purificación del ADN a partir de una muestra de sangre o saliva por medio de columnas QIAamp DNA Blood Mini Kit (QIAGEN).
- Generación de librerías de ADN mediante el kit Human Exome 2.0 (Twist Bioscience), que utiliza una estrategia de captura por medio de sondas diseñadas contra una región del genoma de 36,6 Mb que incluye >99% de las regiones codificantes del genoma humano, contenidas en las bases de datos CCDS, RefSeq y Gencode. Se incluyen también variantes no codificantes consideradas como patogénicas o probablemente patogénicas.
- Secuenciación de las librerías generadas en un equipo NextSeq 550 (Illumina). Las variantes identificadas se evalúan en función de su posible patogenicidad y causalidad. Variantes raras clasificadas como patogénicas o posiblemente patogénicas se reportan de acuerdo con el consentimiento informado sobre la comunicación de hallazgos incidentales.

Resultados - Variantes de Riesgo

La presencia de estas variantes genéticas puede dar lugar a enfermedad en el portador o predisponerlo para el desarrollo de determinadas patologías a lo largo de su vida.

En estos casos, la presencia de una única copia de la variante patogénica (heterocigoto) es suficiente para causar enfermedad. Se dice que estas variantes presentan un patrón de herencia dominante. En esos casos, la descendencia tendrá una probabilidad del 50% de heredar esa variante.

Gen	Variante	Enfermedad Asociada	Clasificación ACMG
<i>CHRNE</i>	ENST00000293780.4:c.858_859dup ENSP00000293780.4:p.Leu287SerfsTer14 (Heterocigoto)	Síndrome miasténico (Autosómica Dominante)	Probablemente patogénica
<i>CLCN2</i>	ENST00000265593.4:c.1730G>A ENSP00000265593.4:p.Arg577Gln (Heterocigoto)	Epilepsia (Autosómica Dominante) Hiperaldosteronismo (Autosómica Dominante) Leucoencefalopatía (Autosómica Recesiva)	Variante de resultado incierto
<i>CLN3</i>	ENST00000568224.1:c.136dup ENSP00000454253.1:p.Tyr46LeufsTer36 (Heterocigoto)	Lipofuscinosis cerioide (Autosómica Recesiva)	Patogénica
<i>DNAH5</i>	ENST00000265104.4:c.11970del ENSP00000265104.4:p.Asp3992ThrfsTer39 (Heterocigoto)	Discinesia ciliar (Autosómica Recesiva)	Patogénica
<i>HFE</i>	ENST00000357618.5:c.187C>G ENSP00000417404.1:p.His63Asp (Heterocigoto)	Hemocromatosis (Autosómica Recesiva)	Probablemente patogénica
<i>ITGB3</i>	ENST00000559488.1:c.1924G>T ENSP00000452786.1:p.Glu642Ter (Heterocigoto)	Trastorno hemorrágico (Autosómica Dominante) Trombastenia de Glanzmann (Autosómica Recesiva) Susceptibilidad al infarto de miocardio (Herencia Desconocida) Púrpura postransfusión (Herencia Desconocida) Trombocitopenia (Herencia Desconocida)	Patogénica
<i>LAMA4</i>	ENST00000230538.7:c.547A>G ENSP00000230538.7:p.Thr183Ala (Heterocigoto)	Cardiomiopatía dilatada (Autosómica Dominante)	Variante de resultado incierto
<i>TCF3</i>	ENST00000344749.5:c.1587-2dup (Heterocigoto)	Agammaglobulinemia (Autosómica Dominante)	Probablemente patogénica
<i>TTN</i>	ENST00000589042.1:c.13262A>G ENSP00000467141.1:p.Asn4421Ser (Heterocigoto)	Cardiomiopatía dilatada (Autosómica Dominante) Cardiomiopatía Hipertrófica (Autosómica Dominante) Cardiomiopatía arritmogénica del ventrículo derecho (Autosómica Dominante)	Variante de resultado incierto

CHRNE Leu287SerfsTer14

Gen *CHRNE*

La subunidad épsilon, codificada por el gen *CHRNE*, es esencial para la estabilidad y funcionalidad del receptor en los músculos adultos (Engel et al., 2003). Las mutaciones en el gen *CHRNE* son una causa común del síndrome miasténico congénito. Estas mutaciones pueden reducir su expresión, alterando su afinidad por la acetilcolina o afectando su conductancia iónica. Esto resulta en una transmisión neuromuscular defectuosa, lo que se manifiesta clínicamente como debilidad muscular, fatiga y, en algunos casos, dificultad respiratoria (Harper & Engel, 1998).

CHRNE Leu287SerfsTer14

Símbolo del gen: *CHRNE*

Nombre del gen: Receptor colinérgico nicotínico (subunidad épsilon)

Cambio genoma: chr17:4804145 A->AAG

Cambio cDNA: ENST00000293780.4:c.858_859dup

Cambio proteína: ENSP00000293780.4:p.Leu287SerfsTer14

Variante Leu287SerfsTer14

Variante de cambio de marco de lectura presente en el gen *CHRNE*, muy poco frecuente en la población y relacionada con el síndrome miasténico congénito.

Referencias

- Engel, A. G. et al. (2003). Congenital myasthenic syndromes: Progress over the past decade. *Muscle & Nerve*, 27(1), 4-25. <https://doi.org/10.1002/mus.10269>.
- Harper, C. M., & Engel, A. G. (1998). Quinidine sulfate therapy for the slow-channel congenital myasthenic syndrome. *Annals of neurology*, 43(4), 480-484. <https://doi.org/10.1002/ana.410430411>.

CLCN2 Arg577Gln

Gen *CLCN2*

El canal CLC-2, codificado por el gen *CLCN2*, es un canal de cloruro dependiente de voltaje que contribuye a la estabilización del potencial de membrana y a la regulación del equilibrio iónico en las células. En el sistema nervioso, CLC-2 está involucrado en la modulación de la excitabilidad neuronal y la inhibición sináptica, lo que lo convierte en un factor clave para prevenir la hiperexcitabilidad neuronal que puede llevar a la epilepsia (Jentsch, 2008). Además, en las glándulas suprarrenales, CLC-2 participa en la regulación de la secreción de aldosterona, una hormona crucial para el control de la presión arterial (Scholl et al., 2012). Es por estas funciones que, los polimorfismos en el gen *CLCN2* pueden condicionar la funcionalidad de la proteína y se han asociado con un mayor riesgo de desarrollar epilepsia (D'Agostino et al., 2004), el hiperaldosteronismo (Scholl et al., 2012) y alteraciones en procesos críticos para el mantenimiento de la integridad de la sustancia blanca (Gaitán-Peñas et al., 2017), lo cual es especialmente importante en las leucoencefalopatías.

CLCN2 Arg577Gln

Símbolo del gen: *CLCN2*

Nombre del gen: Canal 2 dependiente de voltaje de cloruro

Cambio genoma: chr3:184071575 C->T

Cambio cDNA: ENST00000265593.4:c.1730G>A

Cambio proteína: ENSP00000265593.4:p.Arg577Gln

Identificador dbSNP: rs137852682

Variante Arg577Gln

Variante sin sentido presente en el gen *CLCN2*, muy poco frecuente en la población y relacionada con la epilepsia, el hiperaldosteronismo y las leucoencefalopatías.

Referencias

- D'Agostino, D. et al. (2004). Mutations and polymorphisms of the *CLCN2* gene in idiopathic epilepsy. *Neurology*, 63(8), 1500-1502. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000142093.94998.1a>.
- Gaitán-Peñas, H et al. (2017). Leukoencephalopathy-causing *CLCN2* mutations are associated with impaired Cl⁻ channel function and trafficking. *The Journal of physiology*, 595(22), 6993-7008. <https://doi.org/10.1113/JP275087>.
- Jentsch, T. J. (2008). CLC chloride channels and transporters: From genes to protein structure, pathology and physiology. *Critical Reviews in Biochemistry and Molecular Biology*, 43(1), 3-36. <https://doi.org/10.1080/10409230701829110>.
- Scholl, U. I. et al. (2012). Hypertension with or without adrenal hyperplasia due to different inherited mutations in the potassium channel *KCNJ5*. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 109(7), 2533-2538. <https://doi.org/10.1073/pnas.1121407109>.

CLN3 Tyr46LeufsTer36

Gen *CLN3*

El gen *CLN3* codifica una proteína transmembrana que se localiza principalmente en los lisosomas y endosomas. Aunque su función exacta no está completamente elucidada, se cree que está involucrada en el transporte de lípidos, la homeostasis lisosomal y la autofagia. Los polimorfismos en el gen *CLN3* pueden influir en la gravedad y la progresión de la lipofuscinosis ceroid. Aunque la delección de 1.02 kb es la mutación más común, se han identificado otras variantes, como mutaciones puntuales, inserciones y delecciones más pequeñas, que también contribuyen al fenotipo de la enfermedad. Estas variantes pueden afectar la estabilidad, localización o función de la proteína *CLN3*, lo que resulta en una disfunción lisosomal y un deterioro neurológico progresivo (Kousi, Lehesjoki, & Mole, 2012).

CLN3 Tyr46LeufsTer36

Símbolo del gen: *CLN3*

Nombre del gen: Battenina

Cambio genoma: chr16:28498986 T->TA

Cambio cDNA: ENST00000568224.1:c.136dup

Cambio proteína: ENSP00000454253.1:p.Tyr46LeufsTer36

Identificador dbSNP: rs386833715

Variante Tyr46LeufsTer36

Este cambio de secuencia crea una señal de parada translacional prematura en el gen *CLN3*. Se espera que resulte en la ausencia o alteración de un producto proteico. También se sabe que las variantes con pérdida de función en *CLN3* son patógenas; de hecho, esta señal de parada translacional prematura se ha observado en individuos con lipofuscinosis neuronal ceroida.

Referencias

- Kousi, M., Lehesjoki, A. E., & Mole, S. E. (2012). Update of the mutation spectrum and clinical correlations of over 360 mutations in eight genes that underlie the neuronal ceroid lipofuscinoses. *Human Mutation*, 33(1), 42-63. <https://doi.org/10.1002/humu.21624>.

DNAH5 Asp3992ThrfsTer39

Gen DNAH5

El gen *DNAH5* codifica para una proteína llamada dineína axonemal pesada 5, que es un componente esencial para la estructura y función de los cilios móviles. Las dineínas axonemales, como la codificada por *DNAH5*, son responsables de generar la fuerza necesaria para el movimiento ciliar al interactuar con los microtúbulos del axonema. Este movimiento es esencial para la limpieza mucociliar en las vías respiratorias, el transporte de gametos en el sistema reproductivo y la correcta lateralización de los órganos durante el desarrollo embrionario. Las mutaciones en *DNAH5* son una de las causas más comunes de discinesia ciliar primaria ya que pueden alterar la estructura de la proteína, lo que resulta en un movimiento ciliar anormal o ausente. Estudios han demostrado que las mutaciones en *DNAH5* representan aproximadamente el 20-30% de los casos de discinesia ciliar. Estas variantes causan una pérdida de la proteína en los cilios, lo que resulta en la ausencia de los brazos externos de dineína y, por ende, en la inmovilidad ciliar (Hornef et al., 2006)

DNAH5 Asp3992ThrfsTer39

Símbolo del gen: *DNAH5*

Nombre del gen: Cadena pesada axonemal dineína 5

Cambio genoma: chr5:13727678 GA->G

Cambio cDNA: ENST00000265104.4:c.11970del

Cambio proteína: ENSP00000265104.4:p.Asp3992ThrfsTer39

Identificador dbSNP: rs778289775

Variante Asp3992ThrfsTer39

Este cambio de secuencia crea una señal de parada traduccional prematura en el gen *DNAH5*. Se espera que resulte en la ausencia o alteración de un producto proteico. Se sabe que las variantes con pérdida de función en *DNAH5* son patógenas.

Referencias

- Hornef, N. et al. (2006). DNAH5 mutations are a common cause of primary ciliary dyskinesia with outer dynein arm defects. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 174(2), 120-126. <https://doi.org/10.1164/rccm.200601-084OC>.

HFE His63Asp

Gen HFE

El gen *HFE* codifica una proteína que regula la expresión de la hepcidina, una hormona esencial para la homeostasis del hierro (Morneault, 2023). Las mutaciones, especialmente la C282Y y la H63D, alteran la producción de hepcidina, lo que aumenta la absorción intestinal de hierro (Morneault, 2023; Atmanto, 2022). El exceso de hierro se acumula en los órganos, lo que provoca daños en los tejidos y enfermedades como la cirrosis hepática, la diabetes y la insuficiencia cardíaca (Atmanto, 2022; Fischer et al., 2021).

HFE His63Asp

Símbolo del gen: *HFE*

Nombre del gen: Regulador homeostático del hierro

Cambio genoma: chr6:26091179 C->G

Cambio cDNA: ENST00000357618.5:c.187C>G

Cambio proteína: ENSP00000417404.1:p.His63Asp

Identificador dbSNP: rs1799945

Variante His63Asp

La variante HFE His63Asp es una variante patogénica observada en el 10,8% de la población humana en gnomAD. Los individuos dicha variante se consideran portadores de hemocromatosis, aunque esta variante se asocia con una sobrecarga de hierro menos grave y una penetrancia reducida en comparación con otra variante patogénica HFE, c.845G>A, p.C282Y.

Referencias

- Valerie, Morneault. (2023). 1. Type 1 Hemochromatosis: A Review of the History, Inheritance and Treatment of Iron Overload Disorder. Journal of Student Research, doi: 10.47611/jsrhrs.v12i1.4004.
- Y., K., A., A., Atmanto. (2022). 2. Hereditary Hemochromatosis: an Inherited Abnormality of Iron Regulation. International Journal of Current Science Research and Review, doi: 10.47191/ijcsrr/v5-i5-22
- Christine, Fischer., Chiara, Volani., Timea, Komlódi., Markus, Seifert., Egon, Demetz., Lara, Valente, de, Souza., Kristina, Auer., Verena, Petzer., Laura, von, Raffay., Patrizia, Moser., Erich, Gnaiger., Guenter, Weiss. (2021). 3. Dietary Iron Overload and Hfe-/- Related Hemochromatosis Alter Hepatic Mitochondrial Function. Antioxidants, doi: 10.3390/ANTIOX10111818

ITGB3 Glu642Ter

Gen *ITGB3*

El gen *ITGB3* codifica la subunidad $\beta 3$ de las integrinas ($\alpha \text{IIb}\beta 3$), que es esencial para la agregación plaquetaria. Esta proteína actúa como molécula de adhesión, permitiendo que las plaquetas se unan entre sí y formen coágulos en respuesta a una lesión vascular (Shattil et al., 1998). Las mutaciones en *ITGB3* pueden causar trastornos hemorrágicos debido a la disfunción de la integrina $\alpha \text{IIb}\beta 3$, lo que impide la agregación plaquetaria normal, haciendo que estos polimorfismos se asocien gran diversidad de enfermedades como sangrados anormales (Weiss et al., 1996), la trombostenia de Glanzmann (Nurden, 2006), la púrpura postransfusión (Mueller-Eckhardt, 1986) o la trombocitopenia (Warkentin, 2003). Opuestamente, algunos polimorfismos también pueden producir el caso contrario, promoviendo trombos arteriales y el infarto de miocardio (Weiss et al., 1996).

ITGB3 Glu642Ter

Símbolo del gen: *ITGB3*

Nombre del gen: Subunidad beta 3 de la integrina

Cambio genoma: chr17:45377854 G->T

Cambio cDNA: ENST00000559488.1:c.1924G>T

Cambio proteína: ENSP00000452786.1:p.Glu642Ter

Identificador dbSNP: rs121918451

Variante Glu642Ter

La variante c.1924G>T (p.Glu642Ter) en el gen *ITGB3* es una mutación de tipo sin sentido que se predice que causa un codón de parada prematuro y degradación del ARNm. Sin embargo, en lugar de esto, produce un transcrito acortado que omite los exones 11 y 12, eliminando el 14% de la proteína. Experimentos en células CHO demostraron que la proteína mutante no forma complejos funcionales con GPIIb, lo que impide la expresión superficial de $\alpha \text{IIb}\beta 3$. Esta variante se ha encontrado en pacientes homocigotos con trombostenia de Glanzmann, quienes presentan sangrados mucocutáneos y agregación plaquetaria alterada. Cumple los criterios ACMG/AMP para ser clasificada como Patogénica para la trombostenia de Glanzmann autosómica recesiva.

Referencias

- Nurden, A. T. (2006). Glanzmann thrombasthenia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1(1), 10. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-10>.
- Shattil, S. J. et al. (1998). Integrin signaling: the platelet paradigm. *Blood*, 91(8), 2645-2657.
- Weiss, E. J., Bray, P. F., Tayback, M., Schulman, S. P., Kickler, T. S., Becker, L. C., Weiss, J. L., Gerstenblith, G., & Goldschmidt-Clermont, P. J. (1996). A polymorphism of a platelet glycoprotein receptor as an inherited risk factor for coronary thrombosis. *New England Journal of Medicine*, 334(17), 1090-1094. <https://doi.org/10.1056/NEJM199604253341703>.
- Mueller-Eckhardt C. (1986). Post-transfusion purpura. *British journal of haematology*, 64(3), 419-424. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2141.1986.tb02198.x>.
- Warkentin, T. E. (2003). Heparin-induced thrombocytopenia: Pathogenesis and management. *British Journal of Haematology*, 121(4), 535-555. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2141.2003.04334.x>.

LAMA4 Thr183Ala

Gen LAMA4

El gen *LAMA4* codifica para la subunidad alfa-4 de la laminina, una proteína de la matriz extracelular que desempeña un papel crucial en la adhesión celular, la señalización y la integridad estructural de los tejidos. En el contexto de la cardiomiopatía dilatada (CMD), la laminina-4, producida por *LAMA4*, es esencial para mantener la estructura y función del miocardio. Las mutaciones o polimorfismos en este gen pueden alterar la integridad de la matriz extracelular, lo que contribuye al desarrollo de la CMD, una enfermedad caracterizada por la dilatación del ventrículo izquierdo y la disfunción sistólica. En modelos de ratón, la deleción de *LAMA4* resultó en una mayor susceptibilidad a la disfunción cardíaca y al remodelado ventricular, lo que respalda su papel crítico en la homeostasis del tejido cardíaco (Thybol et al., 2002).

LAMA4 Thr183Ala

Símbolo del gen: *LAMA4*

Nombre del gen: Subunidad alfa 4 de la laminina

Cambio genoma: chr6:112513009 T->C

Cambio cDNA: ENST00000230538.7:c.547A>G

Cambio proteína: ENSP00000230538.7:p.Thr183Ala

Identificador dbSNP: rs782667094

Variante Thr183Ala

Variante de tipo sin sentido presente en el gen *LAMA4*, muy poco frecuente en la población y relacionada con la cardiomiopatía dilatada.

Referencias

- Thybol, J. et al. (2002). Deletion of the laminin alpha4 chain leads to impaired microvessel maturation. *Molecular and Cellular Biology*, 22(4), 1194-1202. <https://doi.org/10.1128/MCB.22.4.1194-1202.2002>.

TCF3 1587-2dup

Gen *TCF3*

El gen *TCF3* codifica factores de transcripción esenciales para la diferenciación y maduración de las células B. La agammaglobulinemia es un trastorno de inmunodeficiencia primaria caracterizado por la ausencia o niveles extremadamente bajos de inmunoglobulinas en el plasma, lo que resulta en una susceptibilidad aumentada a infecciones. Se han descrito mutaciones en *TCF3* asociadas con agammaglobulinemia autosómica recesiva. Por ejemplo, un estudio identificó mutaciones en *TCF3* en pacientes con agammaglobulinemia y ausencia de células B en la sangre periférica (Boisson et al., 2013). Estas mutaciones afectan la capacidad de *TCF3* para unirse al ADN y activar la transcripción de genes esenciales para el desarrollo de células B, lo que resulta en un bloqueo en la diferenciación de precursores de células B.

TCF3 1587-2dup

Símbolo del gen: *TCF3*

Nombre del gen: Factor de transcripción 3

Cambio genoma: chr19:1612433 C->CT

Cambio cDNA: NM_00000344749.5:c.1587-2dup

Variante 1587-2dup

Variante de aceptador de empalmes presente en el gen *TCF3*, muy poco frecuente en la población y relacionada con la agammaglobulinemia.

Referencias

- Boisson, B. et al. (2013). A recurrent dominant negative E47 mutation causes agammaglobulinemia and BCR- B cells. *Journal of Clinical Investigation*, 123(11), 4781-4785. <https://doi.org/10.1172/JCI71927>

TTN Asn4421Ser

Gen *TTN*

Este gen codifica una proteína grande y abundante en el músculo esquelético. La titina también contiene sitios de unión para proteínas asociadas al músculo, por lo que sirve como plantilla de adhesión para el ensamblaje de la maquinaria contráctil en las células musculares. Los polimorfismos de *TTN* desempeñan un papel importante en varias miocardiopatías. Estudios de investigación encontraron que las variantes de truncamiento de *TTN* estaban presentes en el 15% de los casos de miocardiopatía dilatada, lo que conduce a defectos estructurales en el sarcómero, lo que podría alterar las funciones de los mecanosensores y contribuir a la patología de la miocardiopatía dilatada (Kellermayer et al., 2023; Commenta et al., 2024). Las variantes sin sentido de *TTN* se han relacionado con la miocardiopatía hipertrófica, con un porcentaje notable reclasificado como potencialmente perjudicial (Martínez-Barrios et al., 2022). Finalmente, diferentes estudios sugieren que las variantes de *TTN* pueden contribuir a los fenotipos arritmogénicos, particularmente en casos en los que la miocardiopatía dilatada y la miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho se superponen (Schaetti et al., 2024).

TTN Asn4421Ser

Símbolo del gen: *TTN*

Nombre del gen: Titina

Cambio genoma: chr2:179604698 T->C

Cambio cDNA: ENST00000589042.1:c.13262A>G

Cambio proteína: ENSP00000467141.1:p.Asn4421Ser

Identificador dbSNP: rs72648922

Variante Asn4421Ser

Variante exónica missense en el gen *TTN*, muy poco frecuente en la población y relacionada con distintas cardiopatías.

Referencias

- Dalma, Kellermayer et al. (2023). Truncated titin is structurally integrated into the human dilated cardiomyopathic sarcomere.. Journal of Clinical Investigation, doi: 10.1172/jci169753.
- RY, Commenta et al. (2024). TTN truncation variants produce sarcomere-integrating proteins of uncertain functional significance. Journal of Clinical Investigation, doi: 10.1172/jci175206.
- Martínez-Barrios, E et al. (2022). Discerning the Ambiguous Role of Missense TTN Variants in Inherited Arrhythmogenic Syndromes. Journal of Personalized Medicine, 12(2), 241. <https://doi.org/10.3390/jpm12020241>.
- Schaetti, N et al. (2024). Genotype-phenotype correlations in patients with titin variants and cardiomyopathy from a Swiss cohort. European Heart Journal, 45(Supplement_1). <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae666.2063>.

Resultados - Variantes de Riesgo Indefinido

Variantes genéticas para las que no se dispone en la actualidad de información que permita confirmar o descartar patogenicidad.

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional
ABHD16B	Chr20:807C>G	rs576219665	het Missense (D269E)
ACLY	Chr17:2284G>A		HET Missense (G762R)
ADAMTS10	Chr19:456C>T	rs371629978	het Synonymous (D152=)
ADAR	Chr1:2952A>G	rs765649485	het Synonymous (T984=)
ADAT1	Chr16:464A>G		het Missense (D155G)
ADGB	Chr6:4239del	rs1392145835	HET Frameshift
ADGRL3	Chr4:2196A>T		HET Missense (L732F)
ADRA2C	Chr4:673A>G		het Missense (I225V)
AFAP1L2	Chr10:195A>G	rs377143122	HET Synonymous (Q65=)
ANK3	Chr10:10895T>A		het Missense (F3632Y)
AP3S1	Chr5:22A>C		het 5 Prime Utr
ARHGAP1	Chr11:23del		het Frameshift
ARID5A	Chr2:1124C>G	rs375642531	het Missense (P375R)
ATN1	Chr12:1461_1464delinsGCAA		het Synonymous (Q4487=)
ATP2A3	Chr17:1505G>C		het Missense (R502P)
ATXN3	Chr14:891delinsGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAG		het Inframe Insertion
AZGP1	Chr7:613+7A>T	rs575301570	het Splice Region, Intron
BAZ2A	Chr12:3034C>T	rs1019236716	het Missense (R1012W)
BICC1	Chr10:2605_2608delinsCTAG		HET Missense (N870D)
BRAF	Chr7:*200T>C	rs754568893	HET 3 Prime Utr, Nmd Transcript
BRAF	Chr7:750T>C	rs754568893	HET Synonymous (F250=)
C12orf60	Chr12:429dup		HET Frameshift
C17orf107	Chr17:*319_*320dup		het 3 Prime Utr
CARD14	Chr17:1288C>T	rs142895605	het Missense (R430W)
CCDC15	Chr11:385A>T		HET Missense (R129W)
CD19	Chr16:*151_*152del	rs10633752	het 3 Prime Utr
CD93	Chr20:1845G>A	rs1248236307	het Synonymous (E615=)
CDC27	Chr17:1371C>T	rs75012977	het Synonymous (A457=)
CDK11A	Chr1:1066G>A		het Missense (V356I)
CELSR2	Chr1:6044_6045delinsAA		het Missense (R2015K)
CFAP119	Chr16:166_168dup	rs745615068	het Inframe Insertion
CHD9	Chr16:1846T>C	rs763455647	HET Missense (S616P)
CHRNE	Chr17:858_859dup		het Frameshift
CLK2	Chr1:280G>T	rs768373002	het Missense (D94Y)
CLMN	Chr14:2172C>T	rs199659667	het Synonymous (H724=)
CLN3	Chr16:136dup	rs386833715	het Frameshift, Nmd Transcript
CLN3	Chr16:370dup	rs386833715	het Frameshift
COL9A2	Chr1:98dup		het Frameshift
COLEC12	Chr18:1496A>G	rs1277081623	het Missense (K499R)
COPA	Chr1:1205C>T	rs200604416	HET Missense (S402F)
CUX1	Chr7:195G>A	rs374397164	het Synonymous (A65=)
CYP27C1	Chr2:687G>A	rs150013191	het Synonymous (P229=)
CYP7A1	Chr8:25G>A	rs528066345	HET Missense (G9R)
DCLRE1CP1	Chr10:ENST00000378211.3:n.597+387_597+390delinsTCTC		het Intron, Non Coding Transcript
DCP2	Chr5:996A>G	rs746277580	HET Synonymous (Q332=)
DDOST	Chr1:*577_*578insTAAATAAATAAAAAAAAAA	rs886045853	het 3 Prime Utr
DEPTOR	Chr8:545C>A	rs144134193	het Missense (T182K)
DGKZ	Chr11:3037C>T	rs558512772	het Missense (R1013C)
DNAH17	Chr17:5345G>A	rs752524285	het Missense (R1782Q)
DNAH17	Chr17:8622C>T	rs61741555	het Synonymous (D2874=)
DNAH17-AS1	Chr17:*799C>T	rs752524285	het 3 Prime Utr
DNAH5	Chr5:11970del	rs778289775	het Frameshift
DNAH8	Chr6:6196C>T	rs200508313	HET Synonymous (L2066=)
DNER	Chr2:1385G>A	rs745866460	het Missense (G462E)
DPP9	Chr19:820G>A	rs769162859	het Missense (V274I)
DRD3	Chr3:465G>A	rs201099771	het Synonymous (T155=)
DTX4	Chr11:1823G>A	rs997510253	het Missense (G608D)
DTYMK	Chr2:282C>T	rs774620496	het Synonymous (V94=)
DUOX1	Chr15:1283G>A	rs144848407	het Missense (R428Q)
ELMO2	Chr20:2109A>C	rs1321426550	het Synonymous (P703=)
EMILIN2	Chr18:1559G>A		het Missense (G520E)
EPHA2	Chr1:2707G>T	rs764404987	het Missense (G903W)
ERICH1	Chr8:757G>A	rs78767199	het Missense (A253T)
ERICH1	Chr8:762T>C	rs142296168	het Synonymous (S254=)
ERICH1	Chr8:771T>C	rs895703130	het Synonymous (D257=)
FAM136A	Chr2:323_327delinsTTGGC		HET Missense

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional
			(D108_S109delinsVG)
FAM151A	Chr1:1507G>A	het	Missense (G503R)
FAM8A1	Chr6:435_438delinsACCA	het	Synonymous (QP145=)
FAM8A1	Chr6:400_408delinsATCCCGGCT	het	Missense (G134_L135delinsIP)
FAM8A1	Chr6:417_418delinsCA	het	Missense (A140T)
FAM8A1	Chr6:444_446delinsACG	het	Missense (Q149R)
FBLN5	Chr14:735C>T	rs143088318	Synonymous (C245=)
FBXO15	Chr18:1369T>C	het	Missense (S457P)
FBXO44	Chr1:174_175inv	het	Missense (E59K)
FMN1	Chr15:814_815delinsGC	het	Missense (S272A)
FOXA1	Chr14:130A>G	rs753616150	Missense (M44V)
FRY	Chr13:3957_3958inv	het	Missense (A1320T)
FZD5	Chr2:1228C>T	het	Missense (L410F)
GADL1	Chr3:213G>A	rs1193245656	Splice Region, Synonymous (V71=)
GAST	Chr17:8_12delinsCACTA	het	Missense (R3P)
GDF6	Chr8:*309_*318del	rs71275339	3 Prime Utr
GGT5	Chr22:414C>T	rs753369233	Synonymous (I138=)
GGT6	Chr17:101_104delinsTGCC	het	Missense (A34_L35delinsVP)
GLI1	Chr12:448G>A	rs554594367	Missense (G150R)
GPATCH1	Chr19:1704G>A	rs774222844	Synonymous (R568=)
GPR21	Chr9:147G>T	rs1039958352	Synonymous (V49=)
GPR45	Chr2:599T>C	rs1014935138	Missense (V200A)
GXYLT1	Chr12:790_794delinsAAATG	het	Missense (Y264_Y265delinsKC)
HAVCR2	Chr5:889C>T	rs367655592	Missense (R297C)
HDAC5	Chr17:2673C>T	het	Synonymous (I891=)
HDAC6	ChrX:3366A>G	hom	Missense (I1122M)
HECTD1	Chr14:6428A>G	het	Missense (E2143G)
HECTD4	Chr12:1806G>A	rs770127659	Synonymous (S602=)
HLA-A	Chr6:299_302delinsAGAG	het	Missense (V100_D101delinsES)
HLA-A	Chr6:961_967delinsATGTTCCG	HET	Missense (V321_T323delinsMFA)
HLA-A	Chr6:1012+5delinsGGT	rs369661979	Splice Region, Intron
HLA-A	Chr6:750_751delinsC	het	Frameshift
HLA-B	Chr6:74-9_74-8delinsGG	rs796503852	Splice Region, Intron
HLA-B	Chr6:309_319delinsCACCGCGCTCC	het	Missense (N104_G107delinsTALR)
HLA-DQA2	Chr6:208C>A	rs745818601	Missense (Q70K)
HLA-DQA2	Chr6:191_195delinsGGAAG	het	Missense (T64R)
HLA-DQA2	Chr6:761_765delinsCCTTG	het	Missense (L254P)
HLA-DQB1	Chr6:500_501delinsGC	rs386699586	Missense (D167G)
HLA-DRB1	Chr6:629_630inv	hom	Missense (T210M)
HLA-DRB1	Chr6:171_176delinsAAGACT	HET	Missense (D57_Y59delinsERL)
HLA-DRB1	Chr6:558_562delinsACTGA	het	Missense (V188M)
HLA-DRB1	Chr6:109_113delinsTTGGA	het	Missense (W38E)
HLA-DRB1	Chr6:169_171delinsTAA	het	Stop Gained
HLA-DRB1	Chr6:402_404delinsAGA	rs1266924653	Missense (T135D)
HLA-DRB1	Chr6:584_590delinsAGAATGC	het	Missense (R195_G197delinsQNA)
HLA-DRB1	Chr6:606_610delinsTCAAC	het	Missense (V204L)
HLA-DRB1	Chr6:33_37delinsTATGG	HET	Missense (T13A)
HLA-DRB1	Chr6:118_119inv	het	Missense (P40G)
HLA-DRB1	Chr6:55_59delinsTTGAC	HET	Missense (M20T)
HLA-DRB1	Chr6:124_127delinsTATA	het	Missense (R42_E43delinsYK)
HLA-DRB1	Chr6:157_164delinsTA	het	Protein Altering
HLA-DRB5	Chr6:642_646delinsGGTGC	het	Missense (E216Q)
HLA-DRB5	Chr6:303_308delinsGGGCCA	HET	Missense (A102_A103delinsGQ)
HLA-DRB5	Chr6:169_175delinsATCAGAT	het	Missense (H57_D59delinsIRY)
HLA-DRB5	Chr6:764-7_765delinsCTCCTAGGA	hom	Splice Region, Coding Sequence, Intron
HLA-DRB5	Chr6:584_590delinsAGAATGC	het	Missense (R195_G197delinsQNA)
HLA-DRB5	Chr6:109_113delinsCTGTG	het	Missense (Q38W)
HLA-DRB5	Chr6:606_610delinsTCAAC	het	Missense (V204L)
HLCS	Chr21:1502G>A	rs886057076	Missense (R501Q)
HOXD10	Chr2:*229_*234dup	rs6147035	3 Prime Utr
HOXD10	Chr2:*231_*234dup	rs6147035	3 Prime Utr
HSP90AB1	Chr6:*1_*19dup	rs1561903159	Frameshift, Stop Retained
HSP90AB1	Chr6:1888C>T	rs1472671437	Missense (P630S)
HUNK	Chr21:804C>T	het	Synonymous (F268=)
IGKV1D-43	Chr2:225_229delinsATTGG	het	Missense (S75_Q77delinsRLE)
IGLV1-36	Chr22:144C>T	rs760274646	Synonymous (I48=)
IGLV5-45	Chr22:57_61delinsACAGC	het	Missense (A21P)
IPO9	Chr1:1492G>T	rs200231992	Missense (A498S)

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP		Consecuencia Funcional
ITGB3	Chr17:1891G>T	rs121918451	het	Stop Gained, Nmd Transcript
ITGB3	Chr17:1924G>T	rs121918451	het	Stop Gained
KANK2	Chr19:1509C>T	rs1015956651	het	Synonymous (H503=)
KDM2B	Chr12:3435C>T	rs1555288094	het	Synonymous (I1145=)
KIRREL1	Chr1:294C>T	rs776450821	het	Synonymous (Y98=)
LAMA3	Chr18:6563C>T	rs145422538	het	Missense (A2188V)
LAMA4	Chr6:547A>G	rs782667094	het	Missense (T183A)
LAMB1	Chr7:3650G>A	rs80225385	het	Missense (R1217H)
LANCL1	Chr2:351C>T	rs779597276	het	Synonymous (A117=)
LANCL1-AS1	Chr2:ENST00000433296.1:n.457-5312G>A	rs779597276	het	Intron, Non Coding Transcript
LCMT1	Chr16:498C>T	rs766971509	HET	Synonymous (A166=)
LMNB1	Chr5:1387G>T	rs772087491	het	Missense (D463Y), Splice Region
LRRC61	Chr7:726C>G	rs768590499	het	Synonymous (A242=)
LYST	Chr1:910G>A	rs564593588	het	Missense (D304N)
MAP2K3	Chr17:977C>A	rs754209897	het	Missense (T326N)
MAP4K3	Chr2:469G>A	rs200108763	HET	Missense (V157I)
MAP6	Chr11:1081C>G	rs148736062	het	Missense (R361G)
MBD5	Chr2:2370C>T	rs376037852	het	Synonymous (S790=)
MC3R	Chr20:670C>T	rs376863328	het	Synonymous (L224=)
MCM7	Chr7:1914G>A		het	Synonymous (E638=)
MCM8	Chr20:936A>G	rs762684147	het	Synonymous (E312=)
MDFIC	Chr7:492G>A	rs761364253	HET	Synonymous (E164=)
MECP2	ChrX:500G>A	rs61749722	hom	Missense (R167H)
MECP2	ChrX:645G>A	rs61749722	hom	Synonymous (T215=)
MEIOSIN	Chr19:1579_1584del		het	Inframe Deletion
METRNL	Chr16:784G>T		het	Missense (A262S)
MFSD9	Chr2:1380G>A	rs1158771404	het	Synonymous (K460=)
MICAL3	Chr22:4376C>T	rs779366621	het	Missense (P1459L)
MOV10	Chr1:151G>A	rs561408204	het	Missense (A51T)
MRPL14	Chr6:422C>T	rs144415562	het	Missense (A141V)
MTCL3	Chr6:691A>G	rs1253815078	het	Missense (S231G)
MTIF2	Chr2:1974dup	rs770359991	het	Frameshift
MUC16	Chr19:22727G>A	rs770645457	het	Missense (R7576K)
MUC5B	Chr11:4416G>A	rs376137237	het	Synonymous (P1472=)
MUC5B	Chr11:3383C>T		het	Missense (A1128V)
MVP	Chr16:524G>T	rs370201976	het	Missense (R175L)
MYCBP2	Chr13:7049G>A	rs769751615	HET	Missense (R2350H)
MYO10	Chr5:4251G>A	rs751138412	het	Synonymous (R1417=)
MYO15A	Chr17:2215C>T		het	Missense (P739S)
NLRP2	Chr19:1566delinsGGAG		het	Inframe Insertion
NOP9	Chr14:1613G>T	rs1179196451	het	Missense (R538L)
NPHP4	Chr1:254C>T	rs200272048	het	Missense (R85L)
OR2T3	Chr1:885_886del	rs1558354638	HET	Frameshift
PCDHGA6	Chr5:1923_1926delinsTCTC		het	Synonymous (SL641=)
PCDHGA8	Chr5:1751_1752delinsCC		het	Missense (R584P)
PDE9A	Chr21:947A>C		het	Missense (H316P)
PDLIM3	Chr4:530A>C	rs138115202	het	Missense (E177A)
PEX14	Chr1:543G>A	rs1557438039	het	Synonymous (Q181=)
PI16	Chr6:1061A>C		het	Missense (Q354P)
PIK3C2B	Chr1:2974C>T	rs1284556272	het	Missense (R992C)
PKD1L2	Chr16:4570_4571delinsCG		het	Missense (V1524R)
PKP1	Chr1:1913C>T	rs754339313	het	Missense (P638L)
PLD5	Chr1:1034T>C	rs749049147	HET	Missense (M345T)
POGZ	Chr1:759C>T		het	Synonymous (P253=)
POLO	Chr3:3590G>A	rs776736443	HET	Missense (R1197Q)
PPOX	Chr1:768G>A	rs745422821	het	Synonymous (P256=)
PRG4	Chr1:431_433del	rs767061113	het	Inframe Deletion
PRSS1	Chr7:651_652delinsCT	rs1554499629	het	Missense (D218Y)
PTGER4	Chr5:1133G>A	rs1012563788	het	Missense (R378H)
PTPRK	Chr6:435G>A	rs1131228	het	Synonymous (T145=)
RAB24	Chr5:392G>A	rs770960978	het	Missense (R131H)
RABGGTA	Chr14:1427G>A	rs780446685	het	Missense (R476Q)
RAX2	Chr19:39T>G	rs1599187028	het	Synonymous (G13=)
RBM4	Chr11:24C>T	rs370444418	HET	Synonymous (N8=)
RGS3	Chr9:1883A>G	rs773902276	het	Missense (D628G)
RLN3	Chr19:77G>A	rs749718554	het	Missense (R26Q)
RP11-104H15.7	Chr17:ENST00000575310.1:n.272+5717A>C	rs907794658	het	Intron, Non Coding Transcript
RUNX3	Chr1:53_57delinsACCGA		het	Missense (I18N)
SAMD9	Chr7:56T>C		HET	Missense (V19A)
SBF1	Chr22:2820G>A	rs769707836	het	Synonymous (G940=)
SCARB1	Chr12:498C>T	rs748924053	het	Synonymous (L166=)
SCN1A-AS1	Chr2:ENST00000447809.2:n.870-118_870-116delinsAA	rs1553487749	HET	Intron, Non Coding Transcript
SCRIB	Chr8:4236C>T	rs199892856	het	Synonymous (A1412=)
SCYL1	Chr11:460G>A		het	Missense (E154K)
SEPTIN9	Chr17:353_354delinsCC	rs1555659856	het	Missense (Q118P)
SETD7	Chr4:-145C>T	rs1041763931	het	5 Prime Utr
SEZ6L	Chr22:194G>A	rs771153075	het	Missense (R65K)
SH2D3C	Chr9:1359C>T	rs781436419	het	Synonymous (P453=)

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP		Consecuencia Funcional
SLC12A9	Chr7:2107A>C		het	Missense (S703R)
SLC20A2	Chr8:170C>T	rs370097341	het	Missense (T57I)
SLC4A3	Chr2:2680_2681delinsCC		het	Missense (D894P)
SLC9A4	Chr2:1889G>A	rs780812176	het	Missense (R630H)
SMG5	Chr1:173A>G	rs756333255	het	Missense (K58R), Splice Region
SMG5	Chr1:2063_2064insTGCTGAATCT		het	Frameshift
SNAPC4	Chr9:2487_2491delinsGCATT		het	Missense (L831F)
SOGA3	Chr6:691A>G	rs1253815078	het	Missense (S231G), Nmd Transcript
SOX1-OT	Chr13:NR_120392.1:n.84+42885_84+42888delinsTACT		het	Intron, Non Coding Transcript
SPEM2	Chr17:1327A>C	rs907794658	het	Missense (T443P)
SPHK1	Chr17:1101A>C	rs111636968	het	Synonymous (A367=)
SPON2	Chr4:111_112delinsGG		het	Missense (R38G)
SPTA1	Chr1:6789-7delinsTTA		het	Splice Region, Intron
SPTAN1	Chr9:1968G>A	rs968327265	het	Synonymous (V656=)
SPTAN1	Chr9:1338C>T	rs185614333	het	Synonymous (S446=)
STAT5A	Chr17:1413C>T	rs139679741	het	Synonymous (H471=)
STK33	Chr11:1512delinsTGGTTCT		het	Inframe Insertion
STMND1	Chr6:766G>C		het	Missense (D256H)
SYT16	Chr14:580G>T	rs774683823	HET	Missense (V194L)
SZT2	Chr1:3572C>T	rs752303066	het	Missense (A1191V)
TCAP	Chr17:87A>C	rs144741021	het	Synonymous (T29=)
TCP10L2	Chr6:760_765delinsAGAGGA		het	Missense (G254_V255delinsRG)
TGFB3	Chr14:30G>T		het	Synonymous (V10=)
TGM5	Chr15:1190C>G	rs764448893	het	Missense (S397W)
TLE5	Chr19:546C>T	rs770561944	het	Synonymous (T182=)
TMEM143	Chr19:1029C>T	rs1357308364	het	Synonymous (Y343=)
TMEM225	Chr11:61G>A	rs760483112	HET	Missense (V21I)
TMLHE	ChrX:146dup		hom	Frameshift
TRBV10-2	Chr7:250_251delinsAG		het	Missense (V84S)
TSNARE1	Chr8:349_352delinsCGCG		het	Missense (S117_T118delinsRA)
TTC28	Chr22:7020C>T	rs775969352	het	Synonymous (P2340=)
UNC45A	Chr15:245C>G	rs1446267574	HET	Missense (S82C)
VNN3P	Chr6:348C>G	rs540192101	HET	Missense (F116L)
VPS54	Chr2:1595T>C	rs781463602	het	Missense (V532A)
VPS9D1	Chr16:1409A>T	rs760347807	het	Missense (E470V)
XXbac-BPG254F23.6	Chr6:ENST00000443574.1:n.97+226_97+227delinsGC	rs386699586	het	Intron, Non Coding Transcript
ZAN	Chr7:5960C>T		het	Missense (A1987V)
ZBTB20	Chr3:60G>C	rs915537128	het	Missense (E20D)
ZBTB20-AS1	Chr3:ENST00000475939.1:n.955+4520C>G	rs915537128	het	Intron, Non Coding Transcript
ZDHC11	Chr5:15C>T	rs141673353	het	Synonymous (S5=)
ZEB2	Chr2:1875C>A	rs752759296	het	Synonymous (A625=)
ZFP69B	Chr1:813del		het	Frameshift
ZMYM6	Chr1:2260A>C	rs776503253	HET	Missense (I754L)
ZNF469	Chr16:618A>C		het	Synonymous (P206=)
ZNF516	Chr18:2945C>T	rs780718671	het	Missense (P982L)
ZNF596	Chr8:1273G>A	rs748446791	het	Missense (G425R)
ZNF7	Chr8:2080A>G	rs547101397	het	Missense (I694V)
ZSCAN5A	Chr19:1386C>T		het	Synonymous (H462=)
ZSWIM8	Chr10:1966C>G	rs768722877	het	Missense (P656A)
ZZEF1	Chr17:6987C>T	rs201107333	het	Synonymous (I2329=)

Recomendaciones

La presencia de las siguientes mutaciones indica una mayor susceptibilidad genética para las patologías indicadas. Sin embargo, su detección no implica necesariamente el desarrollo de dichas enfermedades. Por el contrario, la acumulación de factores de riesgo genético contribuye de forma significativa a una mayor vulnerabilidad patogénica.

- Se han detectado 2 variantes relacionadas con cardiopatías:
 - La variante LAMA4 Thr183Ala, que se asocian con el desarrollo de cardiomiopatía dilatada.
 - La variante TTN Asn4421Ser, que se asocia con el desarrollo de cardiomiopatía dilatada, cardiomiopatía hipertrófica y cardiomiopatía arritmogénica del ventrículo derecho.

Aunque estas variantes son compatibles con las patologías indicadas, actualmente no existe documentación científica concluyente sobre su patogenicidad. Por ello se recomienda:

1. Confirmación diagnóstica de enfermedad.
 2. Estudio genético de parientes de primer grado.
 3. Implementación de plan cardioprotector.
- Se ha detectado la mutación CLCN2 Arg577Gln, que se asocia con el desarrollo de epilepsia, hiperaldosteronismo y leucoencefalopatías. Se recomienda:
 1. Confirmación diagnóstica de enfermedad.
 2. Estudio genético de parientes de primer grado.
 - Se ha detectado la mutación DNAH5 Asp3992ThrfsTer39, que se asocia con el desarrollo de discinesia ciliar. Se recomienda:
 1. Confirmación diagnóstica de enfermedad.
 2. Estudio genético de parientes de primer grado.
 - Se ha detectado la mutación ITGB3 Glu642Ter, que se asocia con el desarrollo de diversos trastornos hemorrágicos e infarto de miocardio. Se recomienda:
 1. Confirmación diagnóstica de enfermedad.
 2. Estudio genético de parientes de primer grado.
 - En caso de parejas que planeen tener descendencia, se recomienda la realización de pruebas genéticas sobre el otro progenitor para evaluar el riesgo de transmisión de enfermedades de base genética.

Limitaciones

- Los métodos utilizados presentan una sensibilidad superior al 99% para la detección de variantes SNP o indels localizadas en la región capturada.
- La secuenciación del exoma en personas sanas tiene el potencial de revelar si una persona presenta un riesgo incrementado de desarrollar diversos trastornos médicos y es el facultativo quien debe determinar las implicaciones médicas de todas las variantes detectadas.
- En caso de hallazgo de variantes de riesgo personal, la realización de pruebas clínicas adicionales ayudará a establecer las medidas preventivas adecuadas.
- Un resultado negativo no excluye la posibilidad de una enfermedad de base genética, ya que existen alteraciones genéticas que no son detectables con esta tecnología. También existe la posibilidad de mosaicismo o de que el paciente porte una mutación fuera de la región capturada. Las implicaciones de algunas variantes podrían desconocerse en el momento de la emisión del informe.

Médico Solicitante:
Dr. Ramón Cacabelos García
COL. 7699

Elaborado por:
Dr. Alejandro Durán Sotuela
COL. 21007-X
Genetista



Fecha: 19/03/2025

Supervisado por:
Dra. Olaia Martínez Iglesias
COL 20745-X
Director del Dpto Genómica

