



PgenP

Perfil Genómico Personal

Genómica y Farmacogenómica



euroesper
health

Centro Internacional
de Neurociencias
y Medicina Genómica

ANÁLISIS GENÓMICO

Nombre: Nombre Apellido1 Apellido2

Fecha Nacimiento: dd/mm/aaaa

ID / HC: 000000

Fecha Solicitud: dd/mm/aaaa



PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Análisis

Metodología:	NGS
Panel:	Exoma Completo (WES)
Equipo:	NextSeq 550
Técnico Responsable:	Óskar Martínez de Ilárduya

Características

Tipo de Muestra:	Sangre
Genes Analizados:	> 20.000
Tamaño:	36,6 Mb
Porcentaje Secuenciado:	99,4 %
Cobertura Media:	121X

Resultados

Variantes Genéticas detectadas:	42.985
Variantes de Riesgo Personal:	1
Variantes de Riesgo Familiar:	2
Variantes de Riesgo Indefinido:	218

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

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 Core Exome + RefSeq Panel (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. No se incluyen regiones no codificantes del genoma.
- 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 Personal

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. Se dice que estas variantes presentan un patrón de herencia dominante (una única copia de la variante es suficiente para causar enfermedad).

Gen	Variante	Enfermedad Asociada	Clasificación ACMG
<i>CNNM2</i>	NM_017649.5:c.2384C>T NP_060119.3:p.Ser795Leu (Heterocigoto)	Hipomagnesemia primaria familiar con normocalciuria y normocalcemia (Autosómica Dominante)	Patogénica

CNNM2 Ser795Leu

NC_000010.10:g.104835993C>T; NM_017649.5:c.2384C>T; NP_060119.3:p.Ser795Leu

rs1564873187

El gen *CNNM2* codifica una proteína que desempeña un papel importante en la homeostasis del magnesio, ya que actúa como mediador en la reabsorción renal de iones Mg^{2+} .

Mutaciones en este gen se han asociado con el desarrollo de Hipomagnesemia primaria familiar con normocalciuria y normocalcemia. Se ha postulado que variantes de *CNNM2* podrían ocasionar reducción de niveles de magnesio en suero atenuando la reabsorción de magnesio en los túbulos distales del riñón, pero se desconoce el mecanismo exacto (Stuiver et al, 2011).

Variante Ser795Leu

La variante Ser795Leu se localiza en el dominio “cyclic nucleotide monophosphate-binding homology” de la proteína, próximo al extremo C-terminal, y en el que también se han identificado otras variantes patogénicas (Zhang et al, 2021)

Esta variante no se ha identificado en bases de datos de población general, lo que indica que su frecuencia es muy baja. En ClinVar se describe esta variante como “Patogénica”, asociada a su presencia “*de novo*” en un paciente con “Hipomagnesemia, convulsiones y retraso mental 1”. Aparece descrita en la literatura científica en una paciente que presenta síntomas a los 8 meses, incluyendo retraso

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

motor y cognitivo. No se reportan autismo, convulsiones ni malformaciones cerebrales (Franken et al, 2021).

Referencias

Franken GAC et al. The phenotypic and genetic spectrum of patients with heterozygous mutations in cyclin M2 (CNNM2). Hum Mutat. 2021;42(4):473-486.

Stuiver M et al. CNNM2, encoding a basolateral protein required for renal Mg²⁺ handling, is mutated in dominant hypomagnesemia. Am J Hum Genet. 2011;88(3):333-43.

Zhang H et al. CNNM2-Related Disorders: Phenotype and Its Severity Were Associated With the Mode of Inheritance. Front Pediatr. 2021;9:699568. Bang OY et al. Moyamoya Disease and Spectrums of RNF213 Vasculopathy. Transl Stroke Res. 2020;11(4):580-589.

Resultados - Variantes de Riesgo Familiar

La presencia de estas variantes no da lugar a enfermedad en el portador, pero pueden transmitirse a la siguiente generación y dar lugar a una enfermedad de base genética si se hereda una variante patogénica del otro progenitor. Estas variantes presentan un patrón de herencia recesiva. Se denominan recesivas a aquellas condiciones en las que son necesarias variantes patogénicas en ambas copias del gen para causar enfermedad. Esto puede ocurrir por la presencia de dos copias de la misma variante (homocigoto) o por la presencia de variantes patogénicas diferentes en cada una de las copias del gen. En ambos casos, esto ocurre cuando se hereda una copia mutada del gen a partir de cada uno de los progenitores, habitualmente sanos.

Gen	Variante	Enfermedad Asociada	Clasificación ACMG
<i>ADGRV1</i>	NM_032119.4:c.13337dup NP_115495.3:p.Gly4447ArgfsTer3 (Heterocigoto)	Epilepsia generalizada con crisis febriles plus (Autosómica Dominante); Síndrome de Usher tipo 2 (Autosómica Recesiva)	Probablemente patogénica
<i>APOE</i>	NM_001302690.1:c.388T>C NP_001289619.1:p.Cys130Arg (Heterocigoto)	Enfermedad de Alzheimer (Autosómica Dominante), Disbetalipoproteinemia; Glomerulopatía por lipoproteínas; Histiocitosis azul marino	Patogénica
<i>ETHE1</i>	NM_014297.5:c.406A>G NP_055112.2:p.Thr136Ala (Heterocigoto)	Encefalopatía etilmalónica (Autosómica Recesiva)	Patogénica
<i>TAF2</i>	NM_003184.4:c.849C>G NP_003175.2:p.Tyr283Ter (Heterocigoto)	Síndrome de microcefalia-cuerpo calloso delgado-discapacidad intelectual (Autosómica Recesiva)	Probablemente patogénica

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

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
ABCB8	Chr7:150728340T>G	rs756934002	het Synonymous (R36=)
ACTN2	Chr1:236914907G>A	rs137890030	het Synonymous (P598=)
ADAMTS16	Chr5:5303694A>G		het Missense (T1001A)
AFAP1L1	Chr5:148719570G>A	rs1381920874	het Missense (E762K), Splice Region
AGBL3	Chr7:134674025G>A	rs757064027	het Missense (V30I)
AGK	Chr7:141255355A>G	rs769004968	het Start Lost
AGK	Chr7:141255355A>G	rs769004968	het Missense (Y30C)
AGMO	Chr7:15427079T>C		het Synonymous (G303=)
AHNAK2	Chr14:105418272CGAT>GGAG		het Synonymous (PS1171=)
ALG9	Chr11:111680456G>C	rs782340438	het Synonymous (T377=)
ALPK2	Chr18:56202636G>T		het Missense (R1595S)
AP2A1	Chr19:50285953G>A	rs370277861	het Missense (A149T)
APOF	Chr12:56755290CT>C		het Frameshift
AQP1	Chr7:30922571G>A	rs536283558	het Missense (D193N)
ARHGFE10L	Chr1:17934397C>T	rs974966673	het Synonymous (S178=)
ARHGFE11	Chr1:156914852C>T	rs779758499	het Missense (A984T)
ARHGFE16	Chr1:3394571G>T	rs567294084	het Missense (V536F)
ASTE1	Chr3:130737550C>T	rs757424449	het Missense (R438K)
ATG9B	Chr7:150713232G>A	rs575892388	het Missense (S870L)
ATP1A1	Chr1:116929945G>T		het Synonymous (A73=)
ATP1A3	Chr19:42482363G>A	rs781992944	het Synonymous (I595=)
B3GALT6	Chr1:1168528C>T		het Synonymous (H290=)
BAIAP2	Chr17:79077409C>T	rs746349769	het Synonymous (N250=)
BAIAP2L2	Chr22:38483183T>C	rs200520591	het Missense (T403A)
BHLHE22	Chr8:65493587TGGAGGA>GGGGGGG		het Synonymous (PGG80=)
BICRA	Chr19:48183181C>T		het Missense (L252F)
BID	Chr22:18220782C>G	rs374666749	het Splice Donor
BIK	Chr22:43520102C>T	rs369306278	het Missense (P25L)
BLIN3	Chr8:22481804C>T	rs774409526	het Synonymous (R137=)
BIVM-ERCC5	Chr13:103519083C>T	rs199648606	het Synonymous (I1233=)
BPNT1	Chr1:220236191T>A		het Missense (T194S)
BTBD18	Chr11:57513103G>A	rs571282041	het Synonymous (C214=)
BTBD18	Chr11:57512832T>C	rs529887501	het Missense (K305E)
BTBD9	Chr6:38565735G>A	rs267601008	het Missense (R46C)
BTD	Chr3:15686848C>A	rs780182371	het Synonymous (I497=)
C11orf42	Chr11:6231258T>C	rs530844237	het Missense (L84P)
C20orf144	Chr20:32251560A>T	rs1171312283	het Missense (S117C)
C2CD3	Chr11:73748627C>G	rs377395313	het Missense (C1926S)
C2orf50	Chr2:11273549C>T	rs776204010	het Missense (P30L)
C4orf54	Chr4:100575711CGCT>TGTT		het Missense (R31_R32delinsQQ)
CACHD1	Chr1:65138841G>A	rs536529670	het Splice Region, Synonymous (R786=)
CACHD1	Chr1:65130220A>G		het Missense (T661A)
CAMSAP3	Chr19:7660893T>G		het Missense (V2G)
CAPRIN2	Chr12:30894036G>C		het Missense (A163G)
CBFA2T3	Chr16:88943516C>T	rs746623020	het Synonymous (P610=)
CBLC	Chr19:45284166CAGCTGGCCA>C	rs762668366	het Inframe Deletion
CCDC61	Chr19:46520273C>T	rs539339728	het Missense (S419L)
CCDC88C	Chr14:91739526T>C	rs1314205495	het Missense (T1844A)
CCN3	Chr8:120430299G>A	rs557684887	het Splice Region, Synonymous (A104=)
CCPG1	Chr15:55652179C>T		het Missense (V598I)
CDC73	Chr1:193104708C>A	rs369542555	het Missense (P138T)
CEL	Chr9:135946920GC>G	rs763199261	het Frameshift
CELSR1	Chr22:46930759G>A	rs746455154	het Missense (S770L)
CELSR1	Chr22:46930759G>A	rs746455154	het Missense (S770L)
CENPL	Chr1:173772563T>C	rs771847956	het Synonymous (G213=)
CENPQ	Chr6:49448756G>A	rs367615344	het Missense (R147Q)
CHD9	Chr16:53331022G>A	rs563054232	het Missense (A1889T)

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional	
CHD9	Chr16:53190165A>G	rs769455905	het	Missense (H55R)
CHPT1	Chr12:102110583A>T		het	Missense (D214V)
CLDN1	Chr3:190030718C>T	rs772600198	het	Missense (D111N)
CNOT1	Chr16:58589295A>G		het	Synonymous (F917=)
CNOT4	Chr7:135095397G>A	rs200823409	het	Missense (A230V), Splice Region
CNTNAP1	Chr17:40844563G>A	rs779448510	het	Synonymous (E859=)
CNTNAP3B	Chr9:43885022C>T	rs1209967557	het	Missense (P772L)
COBL	Chr7:51258589C>T	rs752496923	het	Missense (E215K)
COL6A3	Chr2:238243289TAGG>CAGA		het	Missense (T3069_Y3070delinsIC)
COL9A2	Chr1:40773149TG>CA	rs137853213	het	Missense (Q326W)
CORO7	Chr16:4455500C>T	rs777416273	het	Missense (A186T)
CORO7-PAM16	Chr16:4455500C>T	rs777416273	het	Missense (A186T)
COX5A	Chr15:75230267C>T		het	Missense (G30D)
COX7A2	Chr6:75947681G>T	rs778159357	het	Missense (L105M)
CRY2	Chr11:45883640G>C	rs1419438075	het	Missense (V249L)
CSMD3	Chr8:113529427G>A		het	Missense (P1531L)
CTF1	Chr16:30913713G>GC	rs1218236539	het	Frameshift
CTNNA3	Chr10:68526128G>A	rs146777494	het	Missense (T392M)
CTPS2	ChrX:16657333A>C	rs775412284	het	Missense (L444V)
CTSV	Chr9:99800274C>A	rs535271086	het	Missense (V18F)
CYB561A3	Chr11:61118526C>T	rs770978030	het	Synonymous (V231=)
CYP3A7	Chr7:99306684TC>CG		het	Missense (R409T)
DCAF1	Chr3:51517764A>G		het	Synonymous (S27=)
DCHS1	Chr11:6661921G>A	rs760376436	het	Synonymous (D308=)
DDX50	Chr10:70661158C>T		het	Synonymous (L6=)
DENND4B	Chr1:153907306T>CTGC		het	Inframe Insertion
DHRS4	Chr14:24434987T>G	rs751230541	het	Missense (V142G)
DIP2A	Chr21:47976944C>A	rs559672230	het	Synonymous (P1197=)
DNAH7	Chr2:196765178G>T	rs529898730	het	Missense (A1459D)
DNAJC11	Chr1:6712904T>G	rs199541790	het	Synonymous (A205=)
DPPF1	Chr19:38709588TCTC>T	rs1294509968	het	Inframe Deletion
DPP7	Chr9:140008436C>T	rs757815410	het	Synonymous (Q122=)
DRICH1	Chr22:23964319C>T	rs1317076796	het	Missense (E115K)
DROSHA	Chr5:31515320G>A	rs550193450	het	Synonymous (S355=)
DTX3L	Chr3:122288088C>T	rs539630211	het	Synonymous (H384=)
DYNC2I2	Chr9:131403139G>A	rs763370150	het	Missense (T89M)
DYSF	Chr2:71730353G>C	rs550993602	het	Synonymous (G83=)
E2F6	Chr2:11605961C>G	rs557696088	het	Synonymous (L15=)
EBLN1	Chr10:22498610C>A	rs1262390726	het	Missense (R101S)
ECEL1	Chr2:233351219G>C	rs759280490	het	Missense (R49G)
EEF1D	Chr8:144662729CCTT>C	rs756390399	het	Inframe Deletion
EFCC1	Chr3:128751756G>A	rs757426727	het	Synonymous (T410=)
EIF2S3	ChrX:24078208T>C	rs1476320045	het	Synonymous (H129=)
EIF4A1	Chr17:7477579T>C	rs543948989	het	Missense (S9P), Splice Region
ELN	Chr7:73456949G>A	rs782189461	het	Missense (G80S)
ENPP1	Chr6:132207753T>C	rs764192747	het	Synonymous (F832=)
EP400	Chr12:132466074G>T	rs569151190	het	Synonymous (G492=)
ERCC5	Chr13:103519083C>T	rs199648606	het	Synonymous (I807=)
EVC	Chr4:5809937C>T		het	Synonymous (S857=)
F8	ChrX:154156925T>G	rs782088688	het	Missense (T1714P)
FAF2	Chr5:175933945C>T	rs761418088	het	Synonymous (D444=)
FAM111B	Chr11:58891778C>T	rs752785914	het	Stop Gained
FAM111B	Chr11:58891778C>T	rs752785914	het	Stop Gained
FAM149B1	Chr10:75000741AGGCAGACCAGTCTCT>A	rs148222664	het	Inframe Deletion
FAM205A	Chr9:34726202AGG>GGA		hom	Missense (P345S)
FAM83H	Chr8:144808652G>A	rs376189581	het	Synonymous (N993=)
FASN	Chr17:80044265C>T	rs553898537	het	Synonymous (A1199=)
FAT1	Chr4:187518099A>C		het	Missense (F4199V)
FBN1	Chr15:48703417C>T	rs112310699	het	Missense (E2796K)
FBXW2	Chr9:123535048T>C		het	Missense (D297G)
FGL2	Chr7:76826002T>A		het	Missense (E305V)
FHIP1B	Chr11:6232788G>A	rs573240563	het	Missense (S970L)
FHOD1	Chr16:67265553T>A		het	Missense (D791V)
FKBP11	Chr12:49315915A>C	rs1340597594	het	Missense (V153G)
FLNC	Chr7:128494137C>A	rs754112206	het	Synonymous (G2198=)
FNDC1	Chr6:159655172A>G	rs760008822	het	Missense (R1210G)
FRS3	Chr6:41738899C>G	rs199617871	het	Missense (A313P)
FTHL17	ChrX:31089628TC>AA		hom	Missense (E148L)

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional
FUT6	Chr19:5831597G>A	rs375242162	het Missense (R328C)
GABRD	Chr1:1961030T>C		het Synonymous (S296=)
GAD2	Chr10:26507993G>C		het Missense (G103A)
GALM	Chr2:38916989T>C	rs114163804	het Missense (I196T)
GARIN1A	Chr7:128320087T>A		het Splice Region, Synonymous (P206=)
GOLGA6L4	Chr15:84908961GT>AC		het Missense (C286R)
GOLGA6L4	Chr15:84908962T>C	rs1428102272	het Missense (C286R)
GOLGA6L4	Chr15:84908961G>A	rs1173849948	het Synonymous (L285=)
GON4L	Chr1:155735909G>A		het Missense (P1119S)
GAS1	Chr9:89561422A>AGCG	rs780228522	het Inframe Insertion
GOLGA3	Chr12:133378550C>T	rs777262504	het Missense (D535N)
GPLD1	Chr6:24473883CGTGAATAATCAATCTAAGAAAGAAA>C		het Splice Acceptor, Coding Sequence, Intron
GPR137C	Chr14:53019896G>A		het Missense (A11T)
GPR162	Chr12:6936129C>T	rs781917240	het Synonymous (I509=)
GPR183	Chr13:99947501T>G	rs571060900	het Missense (N300T)
GR1A3	ChrX:122536892A>T	rs757616334	het Synonymous (G376=)
GRID2IP	Chr7:6566387T>C		het Missense (K200E)
GRIPAP1	ChrX:48847467G>A	rs782614212	het Synonymous (G171=)
GRK7	Chr3:141497285C>A		het Synonymous (S53=)
GSDMD	Chr8:144643556G>A	rs552794891	het Synonymous (P233=)
GTF3C1	Chr16:27474886T>C	rs373376775	het Missense (N1967S)
GTF3C4	Chr9:135553500A>G	rs1237266027	het Missense (K165R)
GUCA1A	Chr6:42141516C>T	rs199667802	het Synonymous (Y55=)
H2AC4	Chr6:26033706C>T	rs577694754	het Missense (V31M)
H4-16	Chr12:14923935T>TTC		het Frameshift, Nmd Transcript
H4-16	Chr12:14923935T>ATC		het Frameshift, Nmd Transcript
H4-16	Chr12:14923935T>A	rs1041745820	het Missense (Q28H), Nmd Transcript
H6PD	Chr1:9323776C>T	rs562470687	het Synonymous (G408=)
HCN2	Chr19:605130C>T		het Synonymous (L376=)
HCN2	Chr19:615946C>CCCGCCGCCG	rs527536363	het Inframe Insertion
HDGFL1	Chr6:22570085C>G	rs202131804	het Missense (P94R)
HECW1	Chr7:43484039C>T	rs757691980	het Missense (T423M)
HELZ	Chr17:65083042T>C	rs762891636	het Synonymous (S1799=)
HHIPL1	Chr14:100141892G>T		het Missense (V760L)
HK3	Chr5:176314268T>A	rs200480878	het Synonymous (T557=)
HMTF	Chr3:148789074C>T		het Missense (V287I)
HSPA6	Chr1:161495697C>T	rs371404994	het Stop Gained
HYKK	Chr15:78805433G>A	rs755536550	het Start Lost
IFIT1B	Chr10:91144198A>T		het Synonymous (L376=)
IGFN1	Chr1:201182679G>A	rs560936197	het Synonymous (R2886=)
IGHV3-20	Chr14:106667797T>A		het Synonymous (G45=)
IL17RA	Chr22:17590378G>A	rs573583763	het Missense (E757K)
INO80	Chr15:41377713G>A	rs548696805	het Missense (R243C)
IQGAP2	Chr5:75954327A>G	rs140923952	het Synonymous (V788=)
IRGQ	Chr19:44096767G>A	rs372736629	het Missense (P428L)
ITGB4	Chr17:73747131T>G		het Synonymous (A1244=)
ITPKA	Chr15:41786193T>G		het Missense (L23R)
KANK4	Chr1:62740119T>G	rs779112819	het Synonymous (R219=)
KCNF1	Chr2:11052628G>T		het Missense (V26F)
KCNJ13	Chr2:233633070C>T	rs370182405	het Missense (R305Q)
KIAA0586	Chr14:58954666T>A	rs997858686	het Synonymous (P1175=)
KLRG2	Chr7:139168194C>T	rs373601008	het Synonymous (S65=)
KMT2B	Chr19:36213508T>C		het Synonymous (H870=)
KRT6A	Chr12:52885339CCTCTG>TTTCTC		het Missense (G241N)
L2HGDH	Chr14:50713796G>T	rs754748944	het Missense (Q458K)
L3MBTL1	Chr20:42159026G>A	rs75471272	het Missense (E365K)
LCN8	Chr9:139651553C>A		het Missense (R31L)
LGALS9	Chr17:25975901G>A	rs141993094	het Missense (V321M)
LNPEP	Chr5:96350721C>T	rs761457107	het Synonymous (T766=)
LOX	Chr5:121413629G>A	rs759346597	het Synonymous (L18=)
LRP1	Chr12:57570958A>T	rs759826329	het Missense (T1376S)
LRRRC28	Chr15:99901576T>C		het Missense (L244P)
LUZP1	Chr1:23418181C>T	rs556348151	het Synonymous (A858=)
MACF1	Chr1:39853924A>T		het Missense (D3075V)
MAML2	Chr11:95825407CTGCTGCTGT>C	rs950223156	het Inframe Deletion
MAN2A1	Chr5:109125169A>G	rs769401974	het Synonymous (K628=)
MAP3K10	Chr19:40720040A>T		het Synonymous (A818=)
MAP7D1	Chr1:36645545G>A		het Missense (G798S)

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional
MAP7D3	ChrX:135318455A>C		het Missense (D228E)
MAPKBIP3	Chr16:1816366C>T		het Synonymous (F924=)
MAS1	Chr6:160328174A>G	rs776343365	het Missense (R63G)
MATN4	Chr20:43933246G>A	rs2233092	het Missense (R89C)
MBD2	Chr18:51731377A>G	rs370603629	het Synonymous (N231=)
MCM2	Chr3:127336879C>G		het Synonymous (R656=)
MCM9	Chr6:119177614C>T	rs551370873	het Synonymous (E415=)
MEGF10	Chr5:126746236G>T	rs1391077511	het Missense (G358V)
MEGF9	Chr9:123476439G>A		het Synonymous (P66=)
MFSD10	Chr4:2935303G>A	rs371387600	het Synonymous (L87=)
MINDY1	Chr1:150971889C>T	rs587720999	het Missense (V361I)
MINDY4	Chr7:30922571G>A	rs536283558	het Missense (D730N)
MLLT10	Chr10:21906058A>T	rs780453105	het Synonymous (G207=)
MOCOS	Chr18:33795547A>C	rs765010974	het Synonymous (S468=)
MOCOS1	Chr6:39902038G>C	rs754757418	het Missense (S40W)
MRM1	Chr17:34958566A>G	rs569167285	het Synonymous (T109=)
MS4A2	Chr11:59863119T>C	rs556798588	het Missense (I242T)
MSL1	Chr17:38285858A>C	rs1226047327	het Synonymous (P188=)
MTA2	Chr11:62364863G>C	rs144283248	het Synonymous (A206=)
MTTP	Chr4:100532581A>G		het Missense (I654V)
MUC16	Chr19:9089455T>A	rs759040530	het Missense (N787I)
MUC19	Chr12:40834995T>A	rs1411441474	het Missense (S668T)
MUC4	Chr3:195513946A>T		het Missense (V1502D)
MUC6	Chr11:1029108C>T	rs781516157	het Missense (D440N)
MYH7	Chr14:23889229T>A	rs546586969	het Missense (Q1184L)
MYH7B	Chr20:33586410G>A	rs531074742	het Missense (R1366H)
MYO1H	Chr12:109845701T>C	rs528622514	het Missense (S364P)
MYO9A	Chr15:72170503T>C		het Missense (M1937V)
MYOCD	Chr17:12666884A>G	rs758923452	het Missense (I962V)
MYOM2	Chr8:2091341CGGC>TGGT		hom Synonymous (IG1347=)
NAA10	ChrX:153200340C>G	rs1358758953	het Synonymous (A6=)
NAF1	Chr4:164087535G>A	rs572689691	het Synonymous (D115=)
NAP1L4	Chr11:2972539C>G	rs769631205	het Missense (E358Q)
NBPF14	Chr1:148004781TGCT>CGCC		het Missense (S850_M851delinsGV)
NBPF20	Chr1:148306123A>T		het Synonymous (P1769=)
NDFIP2	Chr13:80125159C>T	rs779588009	het Synonymous (L305=)
NDUFB10	Chr16:2009662C>T	rs576784318	het Missense (P13S)
NDUFB7	Chr19:14677006TT>GC		het Missense (K118A)
NEB	Chr2:152466473G>A		het Synonymous (S4060=)
NEB	Chr2:152417134GC>TT	rs796065338	het Missense (A6429N)
NIPBL	Chr5:37045693C>T		het Synonymous (N2164=)
NOTCH1	Chr9:139418183G>A	rs750539322	het Missense (P130L)
NOX5	Chr15:69320678T>C		het Missense (F100L)
NPIP12	Chr16:29498543G>C	rs1219820516	hom Missense (P31R)
NPY4R	Chr10:47087687C>G		het Missense (L302V)
NRBP2	Chr8:144919668C>T	rs576006259	het Synonymous (E329=)
NSMCE3	Chr15:29561706G>T	rs541192196	het Synonymous (A68=)
NUP188	Chr9:131765643G>A	rs543104933	het Synonymous (E1448=)
OBSCN	Chr1:228432257C>T	rs375434996	het Missense (H1248Y)
OR10Q1	Chr11:57995771C>A	rs576725027	het Missense (A193S)
OR13F1	Chr9:107267117A>G	rs1353113966	het Missense (T192A)
OR1N1	Chr9:125289521GC>AT		het Missense (P18S)
OR2T4	Chr1:248524971CCAAT>ACAAC		hom Missense (A30D)
OR2T4	Chr1:248524971C>A	rs45554631	hom Missense (A30D)
OR2T4	Chr1:248524975T>C	rs45627735	hom Synonymous (N31=)
OR4L1	Chr14:20528698C>T	rs772790167	het Synonymous (N165=)
OR52K1	Chr11:4510417T>G		het Missense (F96C)
OR8U1	Chr11:56143537AGTTCCTT>TGCTCCCC		het Missense (V147_Y149delinsAPH)
OTOGL	Chr12:80707346G>A		het Missense (A1172T)
P2RX2	Chr12:133198065G>A	rs771356090	het Missense (G334E)
PACSN1	Chr6:34497179G>A	rs200460057	het Synonymous (E154=)
PARVA	Chr11:12518017G>C	rs750187645	het Missense (S178T)
PCBP3	Chr21:47360075G>A	rs372507574	het Synonymous (P347=)
PCDHA11	Chr5:140249790A>T		het Missense (I368F)
PCDHB10	Chr5:140572790G>A	rs1554284001	het Missense (R222K)
PCDHGB1	Chr5:140731513G>T	rs753094111	het Synonymous (A562=)
PCNT	Chr21:47848321G>A	rs554282654	het Missense (E2503K)
PCSK6	Chr15:101865125G>A	rs556410372	het Synonymous (R768=)

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional
PDSS2	Chr6:107655496C>T	rs542264096	het Missense (G113S)
PEX12	Chr17:33904501C>G	rs771507228	het Missense (S79T)
PGAP6	Chr16:424143G>A	rs377049744	het Synonymous (H588=)
PGLYRP2	Chr19:15582863C>G	rs34440547	het Missense (R394P)
PHF24	Chr9:34978098C>T		het Missense (P398L)
PIEZO1	Chr16:88786022G>A		het Missense (A2144V)
PKD1L1	Chr7:47886493CAGG>C	rs1432708054	het Inframe Deletion
PLD2	Chr17:4725965C>T		het Missense (R870C)
PLEKHA5	Chr12:19427764TTA>CTG		het Missense (V387_S388delinsAG)
PLEKHG1	Chr6:151161370T>C		het Synonymous (L1166=)
PLEKHM3	Chr2:208841694C>A	rs1440207813	het Synonymous (V409=)
PLK4	Chr4:128808623A>G	rs368867724	het Synonymous (Q477=)
POGLUT3	Chr11:108345670C>T	rs368363744	het Missense (E470K)
POLN	Chr4:2209974T>G		het Missense (I152L)
POLR3GL	Chr1:145456640G>T		het Stop Gained
POM121	Chr7:72413561C>T		het Missense (A745V)
POTEE	Chr2:132021879G>C		het Missense (G951R)
PPHLN1	Chr12:42839869C>T	rs908368670	het Missense (A376V), Splice Region
PPP2R2B	Chr5:146258290A>AGCTGCTGCTGCTGCTGCTGCT	rs10591869	het Inframe Insertion
PRAME	Chr22:22892525G>C	rs558928895	het Missense (F192L)
PRKCD	Chr3:53218924G>A		het Synonymous (E274=)
PRLHR	Chr10:120354423C>T	rs765323587	het Missense (A112T)
PRMT3	Chr11:20486092G>A	rs149199835	het Splice Region, Synonymous (T449=)
PRMT6	Chr1:107600073G>C		het Missense (V246L)
PRR27	Chr4:71024376CT>AG		het Missense (A136E)
PTCH1	Chr9:98242260T>C	rs757579309	het Missense (K353R)
PWP2	Chr21:45534077G>C	rs560792010	het Missense (V82L)
QPRT	Chr16:29706166C>T	rs774558925	het Synonymous (T65=)
QSOX2	Chr9:139100580G>A	rs746969388	het Synonymous (A697=)
RAD51AP2	Chr2:17698437A>T		het Missense (C416S)
RAMAC	Chr15:83658678G>A	rs745561686	het Synonymous (G72=)
RANBP3L	Chr5:36260902T>C	rs1335716850	het Missense (N242D)
RAPGEF1	Chr9:134501549C>T	rs758806260	het Missense (G489S)
RASSF2	Chr20:4776604G>C	rs751229585	het Missense (D48E)
RBBP8	Chr18:20562268C>T	rs765592898	het Synonymous (G172=)
RBM41	ChrX:106332050G>A	rs769923246	het Synonymous (N181=)
RBM6	Chr3:50005509T>C	rs202012031	het Synonymous (N217=)
RBMXL2	Chr11:7110715C>G	rs542018107	het Missense (P122A)
RDH8	Chr19:10127734C>T	rs200198658	het Splice Region, Synonymous (V55=)
REXO1	Chr19:1820330C>T		het Missense (R820H)
RFPL4AL1	Chr19:56283223T>G		het Missense (L18R)
RGS7	Chr1:240978071A>G	rs115003204	het Missense (Y264H)
RHCE	Chr1:25747236G>A		het Synonymous (P14=)
RIPOR3	Chr20:49204343C>T	rs776001816	het Synonymous (S912=)
RNF151	Chr16:2018444G>A	rs367571761	het Missense (A86T)
RNF17	Chr13:25425602C>T		het Synonymous (N1071=)
ROBO1	Chr3:78656169C>T	rs372369623	het Synonymous (P1486=)
ROM1	Chr11:62380966G>A	rs886042979	het Synonymous (A71=)
RPN2	Chr20:35812772C>G	rs747752848	het Missense (A68G)
RSPH4A	Chr6:116938189A>G	rs1292455050	het Missense (R135G)
RUNX2	Chr6:45390430A>G	rs545654311	het Synonymous (Q53=)
RYR3	Chr15:34130202C>T	rs28655866	het Synonymous (N4007=)
RYR3	Chr15:34015010C>T	rs377229802	het Synonymous (N2238=)
SAPCD2	Chr9:139960073C>G	rs779035225	het Missense (Q244H)
SCAI	Chr9:127715123C>T	rs541516222	het Missense (R618Q)
SERPINB12	Chr18:61223512TATGGTACG>T		het Frameshift
SFMBT2	Chr10:7325965C>T	rs1306399745	het Missense (D225N)
SH3RF2	Chr5:145439585G>T	rs1202725352	het Missense (G571V)
SHANK3	Chr22:51159008A>C		het Missense (E932A)
SHE	Chr1:154456643C>T	rs571798096	het Synonymous (V490=)
SIK2	Chr11:111594546C>T	rs55889697	het Missense (P825L)
SIX5	Chr19:46271308G>A	rs772743151	het Synonymous (P265=)
SLC18A3	Chr10:50819098G>A	rs199561778	het Synonymous (A104=)
SLC2A6	Chr9:136343472C>G	rs587673357	het Synonymous (G53=)
SLC5A11	Chr16:24869978C>G	rs757716433	het Missense (T5S)
SLCO1B3	Chr12:21036419G>A	rs747168973	het Missense (G522D)
SLCO1B3-SLCO1B7	Chr12:21036419G>A	rs747168973	het Missense (G522D)
SLCO6A1	Chr5:101834304T>C	rs117513904	het Missense (D82G)

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional
SLFN14	Chr17:33876006G>T	rs1041875296	het Missense (T664N)
SMAD1	Chr4:146435849A>G	rs548204421	het Synonymous (K28=)
SMARCA1	ChrX:128640151C>T	rs1346665772	het Missense (R335H)
SMIM17	Chr19:57158987A>G	rs1251772118	het Synonymous (E77=)
SOAT1	Chr1:179312063G>A	rs149997059	het Missense (R309H)
SOCS5	Chr2:46987133T>C	rs759679155	het Synonymous (C488=)
SOX13	Chr1:204095138A>G	rs527696972	het Missense (E582G)
SOX21	Chr13:95363665T>G	rs1029898471	het Synonymous (A213=)
SPATA31E1	Chr9:90501888C>T	rs541594637	het Missense (P829L)
SPATA31E1	Chr9:90502136T>C		het Missense (S912P)
SPATS2	Chr12:49919783C>T		het Synonymous (S461=)
SPECC1L	Chr22:24717875T>C	rs375502303	het Synonymous (T309=)
SPECC1L-ADORA2A	Chr22:24717875T>C	rs375502303	het Synonymous (T309=), Nmd Transcript
SPG11	Chr15:44943797TG>CA	rs796921512	het Missense (I450V)
SRBD1	Chr2:45645639A>G	rs571868325	het Missense (I733T)
SSC4D	Chr7:76023165A>C		het Missense (W335G)
STK40	Chr1:36809801C>T	rs747407326	het Synonymous (L273=)
STPG3	Chr9:140147890A>G		het Missense (H379R)
SULT1A1	Chr16:28618305C>T	rs775719447	het Missense (D156N)
SULT1A2	Chr16:28603609G>A	rs56385435	het Synonymous (H250=)
SVEP1	Chr9:113308454T>C	rs550730495	het Missense (H302R)
SYNE1	Chr6:152771794C>T		het Missense (E1121K)
SYNPO	Chr5:150027810C>T		het Synonymous (S235=)
SYTL1	Chr1:27676187G>A	rs751196329	het Synonymous (P226=)
TAFAZZIN	ChrX:153648479G>GC		het Frameshift
TAPBPL	Chr12:6570024G>A	rs187972634	het Missense (R404Q)
TAS1R3	Chr1:1269433G>A	rs759018969	het Synonymous (T716=)
TAS2R43	Chr12:11244616C>A	rs778823151	het Missense (L71F)
TGF23	Chr2:27372072C>T	rs1405688082	het Missense (A24V)
TDRD15	Chr2:21363196A>G	rs1057005833	het Missense (S953G)
TECTA	Chr11:120996311G>A	rs769340138	het Missense (G502S)
TEKT3	Chr17:15234527G>A	rs200461036	het Missense (R126C)
TEX15	Chr8:30700907C>T	rs577707932	het Missense (R1876H)
TGFB1	Chr5:135382160C>T	rs772258752	het Synonymous (N145=)
TLN1	Chr9:35719759A>G		het Missense (L519P)
TMC3	Chr15:81625521C>T	rs774907808	het Missense (E848K)
TMEM130	Chr7:98460917G>A	rs782103844	het Synonymous (P64=)
TMEM63C	Chr14:77709263G>A	rs767018865	het Missense (R402H)
TMPRSS11A	Chr4:68784705G>A	rs368463399	het Missense (A316V)
TNFRSF10D	Chr8:23003393CGGG>TGCGA		het Missense (P174_R175delinsSQ)
TNFRSF10D	Chr8:23003416GA>CT		het Missense (V167E)
TNFRSF10D	Chr8:22995707CGGA>TGCGG		het Missense (S340_A341delinsPT)
TNFRSF6B	Chr20:62328484C>T	rs750153793	het Missense (H122Y)
TONSL	Chr8:145657821C>T	rs561907638	het Synonymous (L1194=)
TPCN1	Chr12:113706562G>T	rs747977135	het Missense (V254L)
TRAF6	Chr11:36516564T>C		het Missense (I214V)
TRMU	Chr22:46752778G>A	rs766403441	het Missense (G381R)
TRPM5	Chr11:2442343C>T	rs760404469	het Synonymous (T128=)
TRUB2	Chr9:131084608C>A	rs778427072	het Missense (R27L)
TSNAXIP1	Chr16:67861806C>T	rs778959495	het Synonymous (A629=)
TSTD2	Chr9:100367810GGTA>AGTG		het Synonymous (CT355=)
TTC28	Chr22:28378457G>A	rs887923226	het Missense (R2400W)
TTN	Chr2:179569634T>G	rs377541656	het Synonymous (S9888=)
TTN	Chr2:179596287T>C		het Missense (I5736V)
UBE3B	Chr12:109921377C>G	rs574539443	het Synonymous (T7=)
ULBP2	Chr6:150263288G>A	rs1484809253	het Missense (R27Q)
UNC93A	Chr6:167728774TGT>CAC		het Missense (M403_F404delinsTL)
UROD	Chr1:45480630G>A	rs1161548726	het Synonymous (T298=)
USP34	Chr2:61472378T>C	rs907952111	het Synonymous (Q2198=)
USP9X	ChrX:41055524A>G		het Missense (Q1333R)
UTRN	Chr6:144747441G>A		het Missense (D142N)
VWCE	Chr11:61048604G>A		het Synonymous (S297=)
VWCE	Chr11:61026610A>G	rs577368729	het Missense (L802P)
VWCE	Chr11:61032013G>A	rs565162450	het Missense (R726W)
XYLB	Chr3:38442455C>T	rs769183597	het Synonymous (T504=)
ZC3H10	Chr12:56515039A>C	rs754358164	het Synonymous (P231=)
ZCCHC4	Chr4:25347210A>AAT		het Frameshift
ZDHHC12	Chr9:131483519C>G	rs1225852736	het Missense (G249R)

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Gen	Genotipo (hg19)	dbSNP	Consecuencia Funcional
ZIC5	Chr13:100623493T>G		het Missense (Q146P)
ZKSCAN3	Chr6:28329244T>C	rs1171821903	het Synonymous (D182=)
ZKSCAN5	Chr7:99129804A>T		het Stop Gained
ZMAT4	Chr8:40554843G>T	rs548760856	het Synonymous (A90=)
ZMYM4	Chr1:35864049A>G	rs780331003	het Missense (T1079A)
ZNF335	Chr20:44586566A>G		het Missense (I752T), Splice Region
ZNF444	Chr19:56671552G>A	rs566678113	het Synonymous (P322=)
ZNF469	Chr16:88502477G>A	rs745468033	het Missense (G2839S)
ZNF534	Chr19:52941210A>G		het Missense (D179G)
ZNF607	Chr19:38190308G>A	rs751793603	het Stop Gained
ZNF683	Chr1:26691296G>A	rs772986411	het Synonymous (S247=)
ZNF683	Chr1:26691610C>T	rs745671759	het Missense (E143K)
ZNF831	Chr20:57768891C>T	rs550070909	het Synonymous (P939=)
ZNFX1	Chr20:47865790G>T	rs761760974	het Synonymous (G1257=)
ZP3	Chr7:76062797C>A	rs371699247	het Missense (N182K)

PGENP – PERFIL GENÓMICO PERSONAL

Recomendaciones

- Se ha detectado la mutación *CNNM2* Ser795Leu, que se asocia con el desarrollo de Hipomagnesemia primaria familiar con normocalciuria y normocalcemia. Considerando su modo de herencia autosómico dominante, se recomienda:
 1. Confirmación diagnóstica de enfermedad.
 2. Estudio genético de parientes de primer grado.
- Además, se ha determinado la presencia de cuatro mutaciones asociadas con un patrón de herencia autosómico recesivo. No se han detectado mutaciones de patogenicidad definida que supongan un riesgo claro para el portador.
- 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 que el paciente porte una mutación fuera de la región capturada o que las implicaciones de algunas variantes no se conozcan en el momento de la emisión del informe.

Médico Solicitante:
DR. RAMÓN CACABELOS GARCÍA
COL. 7699

Elaborado por:
DR. ÓSKAR MARTÍNEZ DE
ILÁRDUYA

Revisado por:
DR. JUAN C. CARRILLO
COL 19912-X

Fecha: dd/mm/aaaa





Centro Internacional
de Neurociencias
y Medicina Genómica