

INFORME GENERAL

Variantes Patogénicas/Probablemente Patogénicas e Inciertas con tendencia a patogenicidad

Variantes Inciertas

Del listado de genes (anexo 1 de informe general)

Del listado de genes (anexo 1 de informe general) y que exista correlación fenotípica

Autosómica dominante

ADNmit (materna)

Ligada a cromosomas sexuales (X)

Autosómica recesiva

Autosómica dominante

ADNmit (materna)

Ligada a cromosomas sexuales (X)

Autosómica recesiva

Heterocigoto

Hemicigoto (hombres)
Homocigoto (mujeres)
Heterocigoto (mujeres)

Homocigoto
Heterocigoto (portador)

Heterocigoto

Hemicigoto (hombres)
Homocigoto (mujeres)
Heterocigoto (mujeres)

Homocigoto

En casos excepcionales se informarán los estados heterocigotos (portador/a) si la patología relacionada cuadra mucho con la clínica

Tipo de variante

Herencia

Genotipo

Variantes Incidentales

PREVIO CONSENTIMIENTO . Variantes patogénicas/probablemente patogénicas en genes accionables de la ACMG (82 genes)

TABLA ADJUNTADA

Tipo de variante

Variantes Inciertas e Inciertas con tendencia a Benignidad

Del listado de genes (anexo 1 de informe general)

Herencia

**Autosómica
recesiva**

Genotipo

Heterocigoto
(portador/portadora)

NO TIENEN
RELEVANCIA CLÍNICA