

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

INFORME DE ANALISIS GENETICO

MOTIVO DE ESTUDIO

Información clínica facilitada: paciente diagnosticada con autismo moderado.

DESCRIPCION

Estudio genético de Exoma dirigido, análisis por ultrasecuenciación (NGS) de las regiones exónicas e intrónicas adyacentes de los genes estudiados, para la detección de variantes puntuales y posibles variaciones en número de copia (CNV). Se han analizado y priorizado los cambios en los genes asociados a su fenotipo clínico (ver anexo 1), así como cambios patogénicos y probablemente patogénicos detectados en los más de 23.000 genes que pudieran estar asociados con el fenotipo de la paciente.

RESULTADO

Se han detectado las siguientes variantes:

Gen	Herencia	Cigotidad %	HGVSc/HGVSp	Clasificación ACMG	Consecuencia	dbSNP ID	Profundidad
<i>PCDH12</i>	AR	Heterocigoto (46%)	NM_016580.4:c1290delp.(Leu431Ter)	Probablemente Patogénica PVS1, PM2	<i>nonsense</i>	.	141X
<i>CACNA 1S</i>	AD/AR	Heterocigoto (47%)	NM_000069.3:c.1720G>Ap.(Ala574Thr)	Incierta PM2, BP1	<i>missense</i>	rs773440873	190X
<i>SPYSL5</i>	AD	Heterocigoto (45%)	NM_020134.4:c.988C>Tp.(Ala323Val)	Incierta PP3, PM2, BP1	<i>missense</i>	rs1572720720	103X
<i>SYNE1</i>	AD/AR	Heterocigoto (52%)	NM_182961.4c.26345G>Ap.(Arg8782Gln)	Incierta PM2, PP3, BP1	<i>missense</i>	rs550597327	141X

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

CONCLUSIONES:

1. Reclasificación de las variantes previamente detectadas e informadas por el laboratorio INVITAE, según bases de datos mutacionales y la clasificación ACMG. Estas variantes han sido todas detectadas en nuestro estudio.

- La variante c.260del p.(Gln87ArgfsTer14) en el gen COG2 sigue clasificada como patogénica, según los criterios ACMG y la base de datos ClinVar. Esta variante ha sido transmitida a la afecta por su padre, según informe médico facilitado. La presencia de esta variante se ha confirmado también en el estudio de genoma realizado en el laboratorio CENTOGENE, según informe facilitado.

- La variante c.1301T>C p.(Met434Thr) en el gen COG2 sigue clasificada como incierta, según los criterios ACMG y la base de datos ClinVar. Esta variante ha sido transmitida a la afecta por su padre, según informe médico facilitado. La presencia de esta variante se ha confirmado también en el estudio de genoma realizado en el laboratorio CENTOGENE, según informe facilitado.

- La variante c.8187A>C p.(Gln2729His) en el gen ATM sigue clasificada como incierta, según los criterios ACMG y la base de datos ClinVar. Esta variante ha sido transmitida a la afecta por su padre, según informe médico facilitado.

- La variante en número de copias, duplicación del exón 10 del gen D2HGDH, sigue clasificada como incierta, según los criterios ACMG. Esta variante ha sido transmitida a la afecta por su madre, según informe médico facilitado.

- La variante c.4349G>C p.(Arg1450Thr) en el gen DOCK, se encuentra, a fecha del presente informe, reclasificada a probablemente benigna, según los criterios ACMG. Esta variante ha sido transmitida a la afecta por su madre, según informe médico facilitado.

- La variante c.1202C>T p.(Ser401Leu) en el gen ARHGEF1, se encuentra, a fecha del presente informe, reclasificada a probablemente benigna, según los criterios ACMG. Esta variante ha sido transmitida a la afecta por su padre, según informe médico facilitado.

2. Variantes detectadas en el estudio de exoma, llevado a cabo en Lorgen GP.

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

A - Se ha detectado en heterocigosis la variante de significado clínico probablemente patogénico, según los criterios ACMG, c.1290del p.(Leu431Ter) en el gen PCDH12. Este cambio de secuencia desencadena la aparición de un codón de parada prematuro, generándose un producto proteico afuncional o aberrante, carente de aproximadamente el 64% de residuos aminoácidos. Esta variante no presenta entrada en las bases de datos poblacionales (gnomAD sin frecuencia). La patología relacionada con este gen presenta herencia autosómica recesiva, por lo que la paciente sería considerada portadora de la variante, ya que es necesario otro cambio patogénico en el gen para el desarrollo de clínica compatible. No obstante, no podemos descartar que exista otra variante (no detectada por limitaciones propias de la técnica), en regiones promotoras o reguladoras de este gen, o regiones intrónicas profundas, que pudieran originar un posible compuesto heterocigoto con la variante encontrada y en cuyo caso si sería suficiente para originar la patología, pero siempre bajo el criterio del especialista y siempre y cuando la paciente presente sintomatología/fenotipo compatible, que ambas variantes estuviesen en TRANS, y que se demostrase su fisiopatología, o al menos, cosegregación junto a la enfermedad. Se ha comprobado que las regiones exónicas e intrónicas adyacentes del gen PCDH12 se encuentra cubiertas en su totalidad.

Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Síndrome de displasia de la unión diencefálica-mesencefálica 1 (OMIM: 251280). Síndrome caracterizado por un retraso global grave del desarrollo con discapacidad intelectual profunda, espasticidad o distonía y microcefalia congénita. Las imágenes cerebrales muestran displasia hipotalámica del mesencéfalo, displasia diencefálica-mesencefálica y calcificaciones intracerebrales.

B - Asimismo, se han detectado en heterocigosis variantes de significado clínico incierto, según los criterios ACMG, en los genes CACNA1S, DPYSL5 y SYNE1. La evidencia disponible actualmente es insuficiente para determinar el papel de estas variantes en las patologías relacionadas.

B.1. - La variante c.1720G>A p.(Ala574Thr) en el gen CACNA1S. Este cambio nucleotídico produce la sustitución del residuo de alanina en la posición 574 de la proteína por un residuo de treonina. Esta variante presenta entrada en las bases de datos poblacionales (rs773440873; gnomAD0.02%). Las patologías relacionadas con este gen presentan herencia autosómica

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

dominante o tanto dominante como recesiva, siendo la paciente considerada portadora de la variante, en este último caso. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Miopatía congénita 18 por defecto del receptor de dihidropiridina (OMIM: 620246), de herencia autosómica tanto dominante como recesiva. Se trata de una miopatía congénita de gravedad variable, que va desde la acinesia fetal grave a formas más leves de debilidad muscular. La mayoría de los individuos afectados muestran un retraso en el desarrollo motor con hipotonía generalizada y debilidad muscular axial y de las extremidades progresiva que comienza poco después del nacimiento o en la infancia.
- Parálisis periódica hipopotasémica, tipo 1 (OMIM: 170400), de herencia autosómica dominante. Se trata de un trastorno que se manifiesta por debilidad muscular generalizada flácida episódica asociada a caídas de los niveles séricos de potasio.
- Susceptibilidad a Parálisis periódica tirotóxica 1 (OMIM: 188580), de herencia autosómica dominante. Se trata de un trastorno muscular esporádico caracterizado por debilidad episódica e hipopotasemia durante un estado tirotóxico. Clínicamente es similar a la parálisis periódica hipopotasémica hereditaria, excepto por el hecho de que el hipertiroidismo es un requisito absoluto para la manifestación de la enfermedad.
- Susceptibilidad a la hipertermia maligna 5 (OMIM: 601887), de herencia autosómica dominante.

B.2. - La variante c.968C>T p.(Ala323Val) en el gen DPYSL5. Este cambio nucleotídico produce la sustitución del residuo de alanina en la posición 323 de la proteína por un residuo de valina. Esta variante no presenta entrada en las bases de datos poblacionales (gnomAD sin frecuencia). La patología relacionada con este gen

presenta herencia autosómica dominante. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Síndrome de Ritscher-Schinzel 4 (OMIM: 619435), un síndrome de malformación del desarrollo caracterizado por anomalías cerebelosas cerebrales asociadas a un retraso global del desarrollo y un desarrollo intelectual deficiente, defectos cardíacos congénitos y anomalías craneofaciales.

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

B.3. - La variante c.26345G>A p.(Arg8782Gln) en el gen SYNE1. Este cambio nucleotídico produce la sustitución del residuo de arginina en la posición 8782 de la proteína por un residuo de glutamina. Esta variante presenta entrada en las bases de datos poblacionales (rs550697327; gnomAD 0.0019%). Las patologías relacionadas con este gen presentan herencia autosómica dominante o tanto dominante como recesiva, siendo la paciente considerada portadora de la variante, en este último caso. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss 4, autosómica dominante (OMIM: 612998). Miopatía degenerativa caracterizada por debilidad y atrofia muscular sin afectación del sistema nervioso, contracturas precoces de los codos, los tendones de Aquiles y la columna vertebral, y cardiomiopatía asociada a defectos de conducción cardíaca.

- Artrogriposis múltiple congénita 3, tipo miogénico (OMIM: 618484), de herencia autosómica recesiva. Forma de artrogriposis múltiple congénita, un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por contracturas articulares múltiples derivadas, en algunos casos, de la disminución o ausencia de movimientos fetales. La AMC3 es una forma autosómica recesiva caracterizada por una disminución de los movimientos fetales, hipotonía muscular, retraso del desarrollo motor, pérdida de la deambulación, defectos esqueléticos variables y contracturas persistentes de las articulaciones interfalángicas.

- Ataxia espinocerebelosa, autosómica recesiva 8 (OMIM: 610743). Forma de ataxia espinocerebelosa, un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de trastornos cerebelosos. Los pacientes muestran una incoordinación progresiva de la marcha y, a menudo, una mala coordinación de las manos, el habla y los movimientos oculares, debido a la degeneración del cerebelo con afectación variable del tronco encefálico y la médula espinal.

C - No se han detectado otras variantes en número de copias, CNVs, de significado clínico patogénico, probablemente patogénico o incierto, en las regiones exónicas de los genes analizados y relacionados con la clínica de la paciente.

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

Recomendamos: Establecer por parte del neuropediatra que sigue a la paciente, la posibilidad de correlación fenotípica entre la clínica del paciente y los hallazgos encontrados en los estudios de exoma realizados en otro laboratorio y en Lorgen GP. El especialista debería corroborar junto con toda la información clínica y pruebas que posee del paciente, si las variantes encontradas podrían ser la causa o al menos explicar parte de la clínica del paciente, teniendo en cuenta las patologías relacionadas con estos genes así como su modo de herencia, estableciendo si existe correlación clínica entre estas patologías y los síntomas de la paciente.

- Estos resultados tienen implicaciones hereditarias y familiares. Se recomienda un adecuado asesoramiento genético en un contexto familiar concreto. Se recomienda la realización de un estudio de co-segregación/segregación para las variantes detectadas, con el fin de esclarecer su posible efecto patogénico (Ver notas, estudio co-segregación). De igual modo, se recomienda un reanálisis de los datos así como una posible reclasificación /reevaluación de las variantes pasado aproximadamente un año.

METODOLOGIA

- Extracción del ADN mediante el kit comercial QIAamp DNA Blood Mini Kit (Qiagen) en equipo Qiacube o EZ2 Connect de la casa comercial Qiagen, salvo recepción de ADN extraído.
- Cuantificación del ADN obtenido mediante Qubit 2.0 Fluorometer (Invitrogen).
- Para la captura y amplificación de los genes de interés, se empleó el sistema TWIST HUMANEXOME ENRICHMENT de la casa comercial Twistbioscience: Twist human core + RefSeq + Panel Mitocondrial. Captura y enriquecimiento de las regiones exónicas y de las zonas intrónicas flanqueantes.
- Ultrasecuenciación (2x100pb) en plataforma Novaseq 6000 (Illumina)
- Interpretación de resultados: Plataforma Varsome Clinical.
- Emisión de informe de resultados mediante el software Gestlab-Cointec.

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

Nota: El límite de detección de variantes de la tecnología NGS utilizada es del 80% con una cobertura >100X y 20% con

>50X. Esta tecnología no puede detectar de forma segura variantes con coberturas por debajo de 10X. Han sido consideradas las variantes con una frecuencia alélica >30%.

BIBLIOGRAFIA

- Bases de datos básicas de variantes génicas: ClinVar, LOVD, Varsome, UMD, UniProt y HGVS. - Bases de datos para secuencias de referencias: NCBI, RefSeqGene y MitoMap. - Fuentes de información clínica y genética: Orphanet, OMIM, GeneCards y GeneReviews. - Bases de datos poblacionales: EXAC, 1000 GP, dbSNP y gnomAD.
- Genes-paneles: ClinGen, PanelApp y GeneReviews

NOTAS

NOTA IMPORTANTE:

La información contenida en este informe está basada en el conocimiento científico actual y los resultados obtenidos a partir de la aplicación de la tecnología en este informe detallada. Debido a los avances continuos, la información documentada puede verse modificada en un futuro ante la aparición de nueva evidencia científica.

Los estudios genéticos/genómicos efectuados por Lorgen GP S.L. están

destinados exclusivamente a profesionales de la salud cualificados para su interpretación. Los resultados obtenidos no constituyen por sí mismos una consulta médica, diagnóstico o tratamiento, ni deben ser así interpretados. Sólo un profesional especializado puede interpretar correctamente los resultados y ofrecer un diagnóstico o prescribir un tratamiento a un paciente basándose en éstos. En consecuencia, ninguna información obtenida con nuestros estudios puede ser utilizada para sustituir el consejo y diagnóstico de un profesional especializado. El listado completo de variantes identificadas, entre ellas, las variantes inciertas sin importancia clínica, probablemente benignas y benignas está disponible bajo petición del especialista. Del mismo modo se puede proporcionar información detallada de la metodología empleada, así como las bases de datos específicas consultadas, según la patología a estudiar.

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

1- Tipos de variaciones puntuales: Frameshift (Inserción o delección de un nucleótido en una hebra de ADN en formación lo cual implica un cambio del marco de lectura, ocasionando normalmente un codon de Stop prematuro), Missense (Variante puntual que cambia un codón codificante por otro que especifica un aminoácido distinto en el ARNm transcrito), Nonsense (Variante puntual que convierte un codón codificante en un codón de terminación en el ARNm transcrito), Splicing (variante que se encuentran en la región intrónica adyacente,

cercanas al inicio o fin de la secuencia codificante del exón correspondiente, y que tienen especial importancia durante la maduración del pre-mRNA), Inframe duplication/deletion (Variante puntual que provoca la incorporación o delección de varios nucleótidos en una hebra de ADN en formación, lo cual implica la duplicación o delección desde uno a varios residuos aminoacídicos en las posiciones codónicas indicadas, no existe corrimiento en el

marco de lectura, no se produce codón de Stop prematuro), CNV (delección o duplicación de uno o varios exones en un gen determinado).

2- Significado clínico de las variantes: El significado clínico de las variantes es establecido en función de los criterios de patogenicidad de la ACMG y/o las bases de datos y bibliografía consultada: Variaciones patogénicas (variantes con una clara implicación en un síndrome o enfermedad), Probablemente patogénicas (variantes con una probable implicación en un síndrome o enfermedad), Variantes de significado incierto (variantes de las que no existe suficiente evidencia para la determinación de su importancia clínica), Variantes Probablemente Benignas o Benignas (variantes comunes observadas en la población en general sin fenotipo conocido o que no cosegrega con la clínica en una unidad familiar).

3- Nota estudio co-segregación para variantes de significado clínico incierto/desconocido: Estudio de la variante incierta/desconocida en los familiares directos del paciente (progenitores, descendientes directos...), tanto afectados como no afectados, con el fin de poder determinar si la variante encontrada en el paciente co-segrega junto a la enfermedad, es decir los familiares afectados portan la variante encontrada y los no afectados no portarían la variación encontrada, de este modo se podría establecer si la variante incierta/desconocida encontrada en el paciente, puede ser la causa de la clínica del mismo.

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

4- Nota estudios predictivos empíricos: Ante la presencia de variantes de significado incierto o desconocido, Lorgen realiza estudios "in silico", donde se pretende simular mediante el uso de diferentes software (BayesDel addAF, BayesDel noAF, CADD, DANN, DEOGEN2, EIGEN, EIGEN PC, FATHMM, FATHMM-MKL, FATHMM-XF, LIST-S2, LRT, M-CAP, MVP, Mutation assessor, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen2 HDIV, Polyphen2 HVAR, PrimateAI, SNP&Go, etc) el efecto de una variante de manera computacional, para ello cada software utilizado usa unos parámetros que testan la funcionalidad del cambio aminoacídico encontrado en función de las características físico-químicas de los aminoácidos, de su conservación evolutiva y diversos algoritmos que nos dan una idea a priori sobre la tolerancia del cambio producido. Se analiza que dominio del gen se ha visto afectado, y si la variante incierta/desconocida afectaría de modo crucial a la funcionalidad o estructura del gen. Además, se estudian variaciones cercanas y descritas como patogénicas, con el fin de poder determinar si la región afectada amortiguaría o no, cambios o variaciones entre diferentes residuos aminoacídico.

5- CNVS: Hay que tener en cuenta que la detección basada en secuenciación de próxima generación de las variaciones del número de copias tiene menor sensibilidad / especificidad que un método de cuantificación directa como, por ejemplo, MLPA. Tenga en cuenta que, si bien el método empleado para esta detección generalmente funciona bien en la práctica, todavía puede producir resultados falsos negativos y falsos positivos. Si bien las deleciones homocigóticas son relativamente fáciles de detectar, la detección de deleciones heterocigotas y

especialmente las duplicaciones está limitada por la variabilidad de la secuenciación de datos. Por lo tanto, sugerimos usar estos hallazgos solo después de la validación con un método independiente. La ausencia de CNV informados, además, no garantiza en última instancia la ausencia de CNV. Reportamos regiones como deleciones homocigóticas si muestran una disminución significativa en la cobertura a menos del 5% del número esperado de lecturas superpuestas, como deleciones heterocigotas si la cobertura observada es inferior al 55% de lo esperado, y como duplicaciones si la cobertura es más del 145% del valor esperado. Como solo analizamos partes del genoma (generalmente las regiones de codificación), nuestra detección de CNV se limita a estas regiones y no podemos proporcionar coordenadas precisas para el comienzo y el final de las regiones afectadas. La mayoría de las CNV se informarán a nivel de exón. Si todos los exones de un gen se ven afectados, informamos que el gen completo ha cambiado.

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

6- Selección de variantes: Paneles. Se seleccionan las variantes significado clínico patogénico, probablemente patogénico o incierto, atendiendo a los criterios de la American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), en los genes relacionados con el fenotipo o juicio clínico del paciente (los indicados en el anexo de Target Gene) según bases de datos como PanelApp, ClinGen, Genereviews, Orphanet, etc. Exoma dirigido. Primero se seleccionan todas las variantes que, en bases a los criterios de la ACMG, presentan un significado clínico patogénico o probablemente patogénico. Una vez establecida esta clasificación, se eligen solamente aquellas variantes presentes en genes relacionados con el fenotipo clínico indicado. A continuación, se seleccionan las variantes de significado clínico incierto en los genes relacionados con el fenotipo o juicio clínico del paciente (los indicados en el anexo de Target Gene). Exoma completo. Primero se seleccionan todas las variantes que, en bases a los criterios de la ACMG, presente un significado clínico patogénicos, probablemente patogénico, o incierto con tendencia a patogénico/probablemente patogénico. A continuación, se seleccionan todas las variantes con genotipo homocigoto. Por último, se seleccionan aquellas variantes con un "Coding impact" de tipo: Frameshift, nonsense, stoploss, synonymous/splicing, exón/gen deletion (CNV), start loss y splice junction loss, todas ellas localizadas en regiones exónicas e intrónicas adyacentes. De todas estas variantes se eligen solamente aquellas presentes en genes relacionados con el fenotipo clínico indicado.

Tanto para paneles como exomas, se seleccionan solamente aquellas variantes presentes en los transcritos primarios o isoformas principales de la proteína, que presentan una cobertura óptima (≈ 10 reads), un valor de calidad de secuencia óptimo y son eliminadas todas aquellas variaciones artefactuales propias de la metodología. En relación con las variantes de significado clínico incierto, únicamente son informadas aquellas que se encuentran en genes relacionados con el fenotipo clínico indicado del paciente, y cuyo patrón de herencia puede ser desencadenante de sintomatología. Ante la presencia de variantes secundarias (aquellas presentes en genes incluidos en los Target Gene pero no relacionadas en un principio con la clínica del paciente) se informarán únicamente las claramente patogénicas y con una implicación clínica/hereditaria relevante.

7- Otras notas y limitaciones técnicas:

-Mediante el estudio de secuenciación realizado se han analizado las regiones codificantes (exones) del gen y las regiones intrónicas adyacentes (16 nucleótidos aguas arriba y abajo de cada exón), no son descartables por tanto variantes en el resto de las regiones intrónicas ni en zonas promotoras del gen mas allá de estos 16 nucleótidos.

Paciente:

Edad:

Código Lorgen:

Sexo:

Fecha de Extracción:

C.Extracción:

Tipo muestra:

Fecha de registro:

Fecha de informe: 06/02/2024

-En caso de resultados negativos existe un mínimo riesgo de falsos negativos debidos a: Variante benignas (SNPs) en el sitio de unión del primer de PCR o de secuenciación que podrían originar pérdida alélica, Mosaicismos, Amplificación diferencial del alelo de menor tamaño en caso de una larga inserción, Deleción de un exón o varios exones o incluso del gen completo.

-La nomenclatura utilizada para describir las variantes se basa en la recomendaciones realizadas por Human Genome Variation Society (<http://www.hgvs.org/mutnomen/>).

-Los pacientes sometidos a estudio deberían comprender que aunque raros, los errores en el análisis podrían ocurrir. Las posibles fuentes de error en el análisis incluyen confusión de muestras y errores de genotipado. -Los errores en el genotipado pueden provenir por trazas de contaminación en la PCR o por raras variantes genéticas que interfieren con el análisis derivadas de mosaicismos a niveles bajos de detección y otras fuentes. -Este estudio no permite detectar, alteraciones no presentes en el Kit empleado, Cambios en regiones repetitivas, tampoco son detectables variantes del tipo grandes deleciones o duplicaciones (de más de 18 nucleótidos), además, la tecnología empleada no permite distinguir entre regiones que presenten una alta homología de secuencia como genes homólogos o pseudogenes, etc, pudiendo dar lugar a falsos positivos y negativos.

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

ANEXO 1

Genes estudiados (Target gene): genes incluidos en el panel:

HP:0000717-Autismo
HP:0000753- Autismo con altas capacidades cognitivas
HP:0000729-Comportamiento Autista
HP:0001249-Discapacidad intelectual
HP:0001256-Discapacidad intelectual leve
HP:0002187-Discapacidad intelectual profunda
HP:0006889-Discapacidad intelectual límite
HP:0001263-Retraso Global del desarrollo
HP:0012758-Retraso Global del neurodesarrollo
HP:0007018-Trastorno deficit de atención e hiperactividad
HP:0000750-Retraso del habla y desarrollo del lenguaje
HP:0002474-Retraso en el uso del lenguaje
HP:0010863-Retraso en el desarrollo de la comprensión del lenguaje
HP:0002060-Morfología cerebral anormal
HP:0001250-Epilepsia
HP:0001298-Encefalopatía
HP:0200134-Encefalopatía epiléptica
HP:0001939-Anomalía del metabolismo/homeostasis
HP:0011017-Fisiología celular anormal
HP:0002721-Inmunodeficiencia
HP:0002715-Anormalidad del sistema inmunológico
HP:0001519 - Estatura alta desproporcionada
HP:000188 - Laxitud articular
HP:0001290-Hipotonía generalizada
HP:0003128-Acidosis láctica
HP:0032262-Tuberculosis pulmonar
HP:0003198-Miopatía
HP:0001388-Laxitud articular
HP:0010647-Elasticidad anormal de la piel Autismo Panel App v0.31

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

Epilepsia de aparición precoz o sindrómica PanelApp v4.0
Malformaciones cerebrales PanelApp v2.2
Inmunodeficiencia primaria o enfermedad inflamatoria intestinal monogénica PanelApp v4.23
Trastorno de almacenamiento lisosomal PanelApp v3.1
Enfermedad por almacenamiento de glucógeno PanelApp v2.1
Trastornos peroxisomales PanelApp v1.19
Trastornos congénitos de la glicosilación PanelApp v4.1
Probable error congénito del metabolismo PanelApp v4.48
Miopatía congénita PanelApp v.2.93
Miopatía distal PanelApp v.3.12
Ehlers Danlos con causa monogénica probable PanelApp v.3.3

A2ML1 AAAS AARS1 AARS2 AASS ABAT ABCA1 ABCA10 ABCA12 ABCA13 ABCA2 ABCA3
 ABCA4 ABCA5 ABCA7 ABCB1 ABCB11 ABCB4 ABCB6 ABCB7 ABCC2 ABCC6 ABCC8 ABCC9
 ABCD1 ABCD3 ABCD4 ABCG2 ABCG5 ABCG8 ABHD12 ABHD16A ABHD5 ABI3 ABL1 ABL2
 ACACA ACAD8 ACAD9 ACADL ACADM ACADS ACADSB ACADVL ACAN ACAT1 ACAT2
 ACBD5 ACBD6 ACD ACE ACE2 ACER3 ACHE ACIN1 ACO2 ACOT9 ACOX1 ACOX2 ACP5
 ACSF3 ACSL4 ACSL5 ACTA1 ACTA2 ACTB ACTC1 ACTG1 ACTG2 ACTL6A ACTL6B ACTN2
 ACTN4 ACVR1 ACVR1B ACVR2B ACVRL1 ACY1 ADA ADA2 ADAM17 ADAM22 ADAMTS10
 ADAMTS13 ADAMTS2 ADAMTS3 ADAMTSL1 ADAMTSL2 ADAR ADARB1 ADAT3 ADCY10
 ADCY3 ADCY5 ADCY6 ADD1 ADD3 ADGRG1 ADGRG4 ADGRG6 ADGRL1 ADGRV1 ADH1C
 ADH5 ADK ADNP ADORA2A ADORA3 ADPRS ADRA2B ADRB2 ADRB3 ADSL ADSS1 ADSS2
 AEBP1 AFF2 AFF3 AFF4 AFG2A AFG2B AFG3L2 AFP AGA AGAP1 AGAP2 AGAP5 AGBL1
 AGBL4 AGBL5 AGGF1 AGK AGL AGMO AGO1 AGO2 AGPAT2 AGPS AGR2 AGRN AGRP AGT
 AGTPBP1 AGTR1 AGTR2 AGXT AGXT2 AHCY AHDC1 AHI1 AHNK AHNK2 AHR AHSG
 AICDA AIFM1 AIMP1 AIMP2 AIP AIPL1 AIRE AK1 AK2 AK9 AKAP17A AKAP4 AKAP6 AKAP9
 AKR1C2 AKR1D1 AKT1 AKT2 AKT3 ALAD ALAS2 ALB ALDH18A1 ALDH1A2 ALDH1A3
 ALDH1B1 ALDH1L1 ALDH2 ALDH3A2 ALDH4A1 ALDH5A1 ALDH6A1 ALDH7A1 ALDOA ALDOB
 ALG1 ALG10 ALG11 ALG12 ALG13 ALG14 ALG2 ALG3 ALG5 ALG6 ALG8 ALG9 ALK ALKBH8
 ALMS1 ALOX12B ALOX5 ALOXE3 ALPI ALPK1 ALPK3 ALPL ALS2 ALX1 ALX3 ALX4 AMACR
 AMER1 AMFR AMMECR1 AMN AMPD1 AMPD2 AMPD3 AMT

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

ANAPC1 ANGPT1 ANGPT2 ANGPTL3 ANGPTL6 ANK1 ANK2 ANK3 ANKFY1 ANKH ANKLE2
ANKRD1 ANKRD11 ANKRD17 ANKRD26 ANKRD55 ANKS1B ANKS3 ANLN ANO10 ANO3 ANO5
ANOS1 ANTXR1 ANTXR2 ANXA1 ANXA11 AOX1 AP1B1 AP1G1 AP1S1 AP1S2 AP1S3 AP2M1
AP2S1 AP3B1 AP3B2 AP3D1 AP4B1 AP4E1 AP4M1 AP4S1 AP5Z1 APBA2 APBB1 APC APC2
APH1A APOA1 APOA2 APOA5 APOB APOC2 APOC3 APOE APOL1 APOPT1 APP APPL1 APRT
APTQ AQP2 AQP7 AR ARCN1 ARF1 ARF3 ARFGEF1 ARFGEF2 ARG1 ARHGAP11B ARHGAP24
ARHGAP26 ARHGAP29 ARHGAP31 ARHGAP32 ARHGAP35 ARHGAP36 ARHGAP42 ARHGAP5
ARHGAP6 ARHGDIA ARHGEF1 ARHGEF10 ARHGEF15 ARHGEF18 ARHGEF2 ARHGEF38
ARHGEF4 ARHGEF6 ARHGEF9 ARID1A ARID1B ARID2 ARIH1 ARL13B ARL14EP ARL2BP
ARL3 ARL6 ARL6IP1 ARL6IP6 ARMC5 ARMC9 ARNT2 ARNTL ARPC1B ARPC4 ARPC5 ARSA
ARSB ARSE ARSF ARSG ARSI ARSK ARSL ARV1 ARVCF ARX ASAH1 ASAP2 ASB12 ASB14
ASCC1 ASCC3 ASCL1 ASH1L ASL ASMT ASMTL ASNS ASPA ASPH ASPM ASPRV1 ASS1
ASTN1 ASTN2 ASXL1 ASXL2 ASXL3 ATAD1 ATAD3A ATAD3B ATCAY ATG4A ATG7 ATIC ATL1
ATL3 ATM ATN1 ATOH7 ATP10A ATP11A ATP11C ATP13A2 ATP1A1 ATP1A2 ATP1A3 ATP1B4
ATP2A1 ATP2A2 ATP2B1 ATP2B2 ATP2B3 ATP2C2 ATP5A1 ATP5B ATP5C1 ATP5D ATP5E
ATP5F1A ATP5F1B ATP5F1D ATP5F1E ATP5G1 ATP5G2 ATP5G3 ATP5I ATP5J ATP5MK
ATP5O ATP5PO ATP6AP1 ATP6AP2 ATP6V0A1 ATP6V0A2 ATP6V0A4 ATP6V0C ATP6V1A
ATP6V1B1 ATP6V1B2 ATP6V1E1 ATP7A ATP7B ATP8A2 ATP8B1 ATP9A ATPAF1 ATPAF2 ATR
ATRIIP ATRX ATXN1 ATXN10 ATXN2 ATXN2L ATXN3 ATXN3L ATXN7 ATXN8 ATXN8OS AUH
AUTS2 AVP AVPR1A AVPR1B AVPR2 AWAT2 AXIN1 AZGP1 B2M B3GALNT2 B3GALT6
B3GAT3 B3GLCT B3GNT2 B4GALNT1 B4GALT1 B4GALT7 B4GAT1 B9D1 B9D2 BAAT BACH2
BAG3 BAG5 BAIAP2L1 BANF1 BANK1 BAP1 BAX BAZ1B BAZ2B BBIP1 BBS1 BBS10 BBS12
BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 BCAP31 BCAS1 BCAS3 BCAT1 BCAT2 BCHE BCKDHA BCKDHB
BCKDK BCL10 BCL11A BCL11B BCL2 BCL6 BCL7B BCO1 BCOR BCORL1 BCR BCS1L BDNF
BDP1 BEAN1 BEST1 BET1 BFSP2 BGN BHLHA9 BICC1 BICD2 BICDL1 BICRA BIN1 BIRC3
BIRC6 BLK BLM BLNK BLOC1S1 BLOC1S3 BLOC1S6 BLTP1 BLVRA BMP1 BMP15 BMP2 BMP4
BMP6 BMPER BMPR1A BMPR1B BNC1 BNC2 BOLA1 BOLA2 BOLA3 BPGM BPIFA3 BPIFB6
BPNT2 BPTF BRAF BRAT1 BRCA1 BRCA2 BRCC3 BRD2 BRD4 BRF1 BRINP3 BRIP1 BRPF1
BRSK2 BRWD3 BSCL2 BSND BST1 BTAF1 BTB BTK BTNL2 BTRC BUB1 BUB1B BUB3 BUD23
BVES C12orf4 C12orf57 C12orf65 C15orf62 C17orf62 C18orf32 C19orf12 C19orf70 C1GALT1C1
C1QA C1QB C1QBP C1QC C1R C1S C2 C2CD3 C2orf69 C3 C4A C4B C5 C6 C7 C8A C8B C8G
C9 C9orf72 CA12 CA2 CA4 CA5A CA6 CA8 CABP4 CACNA1A CACNA1B CACNA1C CACNA1D
CACNA1E CACNA1F CACNA1G CACNA1H CACNA1I CACNA1S CACNA2D1 CACNA2D2
CACNA2D3 CACNB1 CACNB2 CACNB4 CACNG2 CAD CADM1 CADM2 CADM3 CADPS
CADPS2 CALCRL CALM1 CALM2 CALM3 CALR CAMK2A CAMK2B

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

CAMK2G CAMK4 CAMKMT CAMLG CAMSAP1 CAMTA1 CANT1 CAP1 CAP2 CAPN1 CAPN10
CAPN12 CAPN15 CAPN3 CAPN5 CAPRIN1 CAPZA2 CARD10 CARD11 CARD14 CARD8 CARD9
CARMIL2 CARS1 CARS2 CARTPT CASK CASP10 CASP2 CASP8 CASQ1 CASQ2 CASR CASZ1
CAT CAV1 CAV3 CAVIN1 CBL CBLIF CBS CBY1 CC2D1A CC2D2A CCBE1 CCDC103 CCDC115
CCDC134 CCDC141 CCDC174 CCDC186 CCDC22 CCDC28B CCDC32 CCDC39 CCDC40
CCDC47 CCDC65 CCDC78 CCDC8 CCDC88A CCDC88C CCDC91 CCIN CCL11 CCL2 CCL21
CCM2 CCN2 CCN6

CCNA2 CCNB3 CCND1 CCND2 CCNG1 CCNK CCNO CCNQ CCR1 CCR6 CCSER1 CCT4 CCT5
CD109 CD151 CD19 CD2 CD244 CD247 CD27 CD276 CD28 CD2AP CD320 CD38 CD3D CD3E
CD3G CD4 CD40 CD40LG CD46 CD55 CD58 CD59 CD70 CD79A CD79B CD81 CD8A CD96
CD99 CD99L2 CDAN1 CDC40 CDC42 CDC42BPB CDC45 CDC6 CDC73 CDCA7 CDH1 CDH10
CDH11 CDH13 CDH15 CDH2 CDH22 CDH23 CDH3 CDH8 CDH9 CDHR1 CDIN1 CDK10 CDK13
CDK16 CDK19 CDK4 CDK5 CDK5R1 CDK5RAP2 CDK6 CDK8 CDKL5 CDKN1A CDKN1B
CDKN1C CDKN2A CDKN2B CDKN2C CDON CDSN CDT1 CEACAM3 CEACAM6 CEBPA CEBPE
CECR2 CEL CELA2A CELF2 CELF4 CELF6 CELSR1 CENATAC CENPE CENPF CENPJ CENPT
CEP104 CEP120 CEP126 CEP135 CEP152 CEP164 CEP19 CEP290 CEP41 CEP55 CEP57
CEP63 CEP83 CEP85L CEP89 CERKL CERS1 CERS3 CERT1 CES1 CETP CFAP221 CFAP276
CFAP298 CFAP300 CFAP410 CFAP418 CFAP45 CFAP47 CFAP52 CFAP74 CFB CFC1 CFD
CFH CFHR1 CFHR2 CFHR3 CFHR4 CFHR5 CFI CFL2 CFP CFTR CGNL1 CHAMP1 CHAT
CHCHD10 CHD1 CHD2 CHD3 CHD4 CHD5 CHD7 CHD8 CHD9 CHEK2 CHGB CHIC2 CHKA
CHKB CHL1 CHM CHMP1A CHMP1B CHMP2B CHN1 CHP1 CHRDL1 CHRM1 CHRM3 CHRNA1
CHRNA2 CHRNA3 CHRNA4 CHRNA7 CHRNB1 CHRNB2 CHRNB3 CHRND CHRNE CHRNG
CHST14 CHST2 CHST3 CHST6 CHSY1 CHUK CIB1 CIB2 CIBAR2 CIC CIDEA CIITA CILK1
CISD2 CIT CITED2 CIZ1 CKAP2L CLASP1 CLCA4 CLCF1 CLCN1 CLCN2 CLCN3 CLCN4 CLCN5
CLCN6 CLCN7 CLCNKA CLCNKB CLDN1 CLDN10 CLDN11 CLDN16 CLDN19 CLEC7A CLIC2
CLIP1 CLIP2 CLMP CLN3 CLN5 CLN6 CLN8 CLP1 CLPB CLPP CLPS CLPX CLRN1 CLTC
CLTCL1 CLTRN CMC4 CMIP CMPK2 CNBP CNDP1 CNGA1 CNGB1 CNGB3 CNKSR1 CNKSR2
CNNM2

CNOT1 CNOT2 CNOT3 CNP CNPY3 CNR1 CNTN1 CNTN2 CNTN3 CNTN4 CNTN5 CNTN6
CNTNAP1 CNTNAP2 CNTNAP3 CNTNAP4 CNTNAP5 COA1 COA3 COA5 COA6 COA7 COA8
COASY COBLL1 COG1 COG2 COG4 COG5 COG6 COG7 COG8 COL10A1 COL11A1 COL11A2
COL12A1 COL13A1 COL17A1 COL18A1 COL1A1 COL1A2 COL25A1 COL28A1 COL2A1
COL3A1 COL4A1 COL4A2 COL4A3

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024
Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

COL4A4 COL4A5 COL4A6 COL5A1 COL5A2 COL6A1 COL6A2 COL6A3 COL7A1 COL8A2
 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COLEC10 COLEC11 COLGALT1 COLQ COMP COMT COPA COPB1
 COPB2 COPG1 COQ2 COQ4 COQ5 COQ6 COQ7 COQ8A COQ8B COQ9 CORIN CORO1A
 COX10 COX11 COX14 COX15 COX16 COX20 COX4I1 COX4I2 COX5A COX5B COX6A1
 COX6A2 COX6B1 COX6C COX7A1 COX7A2 COX7B COX7B2 COX7C COX8A CP CPA1 CPA6
 CPD CPE CPEB4 CPLANE1 CPLX1 CPN1 CPOX CPS1 CPSF3 CPT1A CPT1B CPT1C CPT2
 CPXCR1 CPZ CR2 CRACR2A CRADD CRAT CRB1 CRB2 CRBN CREB3L1 CREB3L3 CREBBP
 CRELD1 CRH CRIPT CRIPTO CRKL CRLF1 CRLF2 CRLS1 CRPPA CRTAP CRX CRYAA
 CRYAB CRYBA1 CRYBA4 CRYBB1 CRYBB2 CRYBB3 CRYGC CRYGD CSDE1 CSF1R CSF2
 CSF2RA CSF2RB CSF3R CSGALNACT1 CSMD1 CSMD3 CSNK1E CSNK1G1 CSNK2A1
 CSNK2B CSPP1 CSRP3 CST3 CST6 CSTA CSTB CSTF2 CTBP1 CTC1 CTCF CTDP1 CTH
 CTLA4 CTNNA2 CTNNA3 CTNNB1 CTNNBL1 CTNND1 CTNND2 CTNS CTPS1 CTPS2 CTR9
 CTRC CTSA CTSB CTSC CTSD CTSF CTSK CTTNBP2 CTU2 CUBN CUL3 CUL4B CUL7 CUX1
 CUX2 CWC27 CWF19L1 CX3CR1 CXCR2 CXCR4 CXorf36 CXorf58 CYB561 CYB5A CYB5R3
 CYBA CYBB CYBC1 CYC1 CYCS CYFIP1 CYFIP2 CYLC2 CYLD CYP11A1 CYP11B1 CYP11B2
 CYP17A1 CYP19A1 CYP1B1 CYP21A2 CYP24A1 CYP26C1 CYP27A1 CYP27B1 CYP2D6
 CYP2R1 CYP2U1 CYP3A4 CYP4F22 CYP4V2 CYP7A1 CYP7B1 CYSLTR2 D2HGDH DAAM2
 DAB1 DACT1 DAG1 DAGLA DALRD3 DAPP1 DARS DARS1 DARS2 DAXX DBH DBR1 DBT
 DCAF17 DCAF8 DCC DCDC2 DCHS1 DCHS2 DCLRE1B DCLRE1C DCPS DCTN1 DCTN2
 DCTN4 DCX DCXR DDB1 DDB2 DDC DDHD1 DDHD2 DDOST DDR2 DDRGK1 DDX11 DDX23
 DDX3X DDX41 DDX53 DDX58 DDX59 DDX6 DEAF1 DECR1 DEF6 DEGS1 DENND5A DENR
 DEPDC5 DES DGAT1 DGAT2 DGCR2 DGCR6 DGCR8 DGKE DGKH DGUOK DHCR24 DHCR7
 DHDDS DHFR DHFR2 DHH DHODH DHPS DHRSX DHTKD1 DHX16 DHX30 DHX32 DHX37
 DHX38 DHX9 DIABLO DIAPH1 DIAPH2 DIO1 DIP2A DIP2B DIP2C DIPK2A DIS3L2 DISC1 DISP1
 DIXDC1 DKC1 DKK1 DLAT DLD DLEC1 DLG1 DLG2 DLG3 DLG4 DLGAP1 DLGAP2 DLGAP3
 DLK1 DLL1 DLL3 DLL4 DLST DLX2 DLX3 DLX4 DLX5 DLX6 DMBX1 DMD DMGDH DMP1 DMPK
 DMWD DMXL2 DNA2 DNAAF1 DNAAF11 DNAAF2 DNAAF3 DNAAF4 DNAAF5 DNAAF6 DNAH1
 DNAH10 DNAH11 DNAH17 DNAH3 DNAH5 DNAH7 DNAH9 DNAI1 DNAI2 DNAJB11 DNAJB13
 DNAJB2 DNAJB4 DNAJB5 DNAJB6 DNAJC12 DNAJC13 DNAJC19 DNAJC21 DNAJC3 DNAJC30
 DNAJC5 DNAJC6 DNAL1 DNAL4 DNASE1 DNASE1L3 DNASE2 DNER DNM1 DNM1L DNM2
 DNMT1 DNMT3A DNMT3B DOCK1 DOCK11 DOCK2 DOCK3 DOCK4 DOCK6 DOCK7 DOCK8
 DOHH DOK7 DOLK DONSON DPAGT1 DPEP1 DPF1 DPF2 DPF3 DPH1 DPH2 DPH5 DPM1
 DPM2 DPM3

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

DPP10 DPP3 DPP4 DPP6 DPP9 DPYD DPYS DPYSL2 DPYSL3 DPYSL5 DRC1 DRD1 DRD2
DRD3 DRD4 DRD5 DROSHA DRP2 DSC2 DSCAM DSE DSG1 DSG2 DSG4 DSP DSPP DST
DSTYK DTD1 DTNA DTNBP1 DTYMK DUOX2 DUOX2A DUSP15 DUSP6 DUT DUX4 DUX4L1
DVL1 DVL3 DYDC1 DYDC2 DYM DYNC1H1 DYNC1I2 DYNC2H1 DYNC2I1 DYNC2I2 DYNC2LI1
DYRK1A DYRK1B DYSF DZIP1L EARS2 EBF3 EBP ECE1 ECEL1 ECHS1 ECM1 ECSIT EDA
EDA2R EDAR EDARADD EDC3 EDEM3 EDN3 EDNRA EDNRB EEA1 EED

EEF1A2 EEF1B2 EEF2 EFCAB13 EFEMP1 EFEMP2 EFHC1 EFHC2 EFL1 EFN1 EFR3A
EFTUD2 EGF EGFR EGR2 EGR3 EHBP1L1 EHHADH EHMT1 EIF2A EIF2AK1 EIF2AK2 EIF2AK3
EIF2AK4 EIF2B1 EIF2B2 EIF2B3 EIF2B4 EIF2B5 EIF2S3 EIF3F EIF3G EIF4A3 EIF4E EIF4G1
EIF4H EIF5A ELAC2 ELANE ELAVL2 ELAVL3 ELF4 ELK1 ELMO2 ELN ELOVL2 ELOVL4
ELOVL5 ELP1 ELP2 ELP4 EMC1 EMC10 EMD EMG1 EMILIN1 EML1 EMP2 EMSY EMX2 EN1
EN2 ENG ENO1 ENO3 ENOX2 ENPP1 ENTPD1 EOGT EOMES EP300 EP400 EPAS1 EPB41
EPB41L1 EPB42 EPC2 EPCAM EPG5 EPHA1 EPHA7 EPHB1 EPHB2 EPHB4 EPHX2 EPM2A
EPOR EPPK1 EPRS1 EPX ERAL1 ERAP1 ERBB2 ERBB3 ERBB4 ERBIN ERCC1 ERCC2 ERCC3
ERCC4 ERCC5 ERCC6 ERCC6L2 ERCC8 ERF ERG ERGIC1 ERGIC3 ERLIN2 ERMARD ERMN
ESCO2 ESPN ESR1 ESR2 ESRRB ESS2 ESX1 ETFA ETFB ETFDH ETHE1 ETS1 ETV6 EVC
EVC2 EWSR1 EXOC2 EXOC3 EXOC5 EXOC6 EXOC6B EXOC7 EXOC8 EXOSC1 EXOSC2
EXOSC3 EXOSC5 EXOSC8 EXOSC9 EXT1 EXT2 EXTL3 EYA1 EYA4 EYS EZH2 F10 F12 F13A1
F13B F2 F5 F8 FA2H FAAH2 FAAP24 FABP4 FABP5 FADD FAH FAM111A FAM111B FAM120C
FAM126A FAM149B1 FAM161A FAM20A FAM20C FAM47A FAM47B FAM50A FAM98C FAN1
FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL FANCM FAR1 FARS2
FARSA FARSB FAS FASLG FASN FASTKD2 FAT1 FAT4 FBF1 FBLN1 FBLN5 FBN1 FBN2 FBP1
FBP2 FBRS FBRSL1 FBXL3

FBXL4 FBXO11 FBXO25 FBXO28 FBXO31 FBXO33 FBXO38 FBXO40 FBXO7 FBXO8 FBXW11
FBXW4 FBXW7 FCGR1A FCGR2A FCGR2B FCGR3A FCGR3B FCGRT FCHO1 FCN3 FCRL6
FCSK FDFT1 FDX2 FDXR FECH FEM1B FERMT1 FERMT3 FEZF1 FEZF2 FGA FGB FGD1
FGD4 FGF10 FGF12 FGF13 FGF14 FGF17 FGF20 FGF23 FGF3 FGF8 FGFR1 FGFR2 FGFR3
FGFRL1 FGG FH FHIP2A FHIT FHL1 FHL2 FIBP FIG4 FIP1L1 FITM2 FKBP10 FKBP14 FKBP6
FKBPL FKRP FKTN FLAD1 FLCN FLG FLG2 FLI1 FLII FLNA FLNB FLNC FLRT1 FLRT3 FLT1
FLT3 FLT4 FLVCR1 FLVCR2 FMN2 FMO3 FMR1 FN1 FNIP1 FOCAD FOLR1 FOLR2 FOLR3 FOS
FOXA2 FOXC1 FOXC2 FOXD3 FOXE1 FOXE3 FOXF1 FOXG1 FOXH1 FOXI1 FOXJ1 FOXL2
FOXM1 FOXN1 FOXP1 FOXP2 FOXP3 FOXP4 FOXRED1 FPR1 FPR2 FPR3 FRA10AC1

Paciente:

Código Lorgen:

Fecha de Extracción:

Tipo muestra:

Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:

Sexo:

C.Extracción:

Fecha de registro:

FRA16E FRAS1 FREM1 FREM2 FRG1 FRK FRMD4A FRMD5 FRMD7 FRMPD4 FRRS1L FRY
FSCN2 FSHR FTCD FTH1 FTL FTO FTSJ1 FUCA1 FUK FUS FUT8 FUZ FXN FXR1 FXYD2
FYCO1 FZD2 FZD3 FZD4 FZD6 FZR1 G6PC G6PC1 G6PC3 G6PD GAA GAB3 GABBR2
GABRA1 GABRA2 GABRA3 GABRA4 GABRA5 GABRB1 GABRB2 GABRB3 GABRD GABRG1
GABRG2 GABRG3 GABRQ GAD1 GAL GALT GALE GALK1 GALT1 GALM GALNS GALNT10 GALNT12
GALNT13 GALNT14 GALNT2 GALNT3 GALNT8 GALT GAMT GAN GANAB GAPVD1 GARS
GARS1 GART GAS1 GAS2 GAS2L2 GAS8 GATA1 GATA2 GATA3 GATA4 GATA6 GATAD1
GATAD2B GATB GATC GATM GBA GBA1 GBA2 GBE1 GBF1 GCDH GCGR GCH1 GCK GCLC
GCM2 GCSH GDA GDAP1 GDAP1L1 GDAP2 GDF1 GDF2 GDF3 GDF5 GDF6 GDI1 GDNF
GEMIN4 GEMIN5 GET4 GFAP GFER GFI1 GFM1 GFM2 GFPT1 GFRA1 GGCX GGNBP2 GGPS1
GGT1 GH1 GHR GHRL GHSR GIF GIGYF1 GIGYF2 GIMAP5 GIMAP6 GINS1 GIPC1 GJA1 GJA3
GJA5 GJA8 GJB1 GJB2 GJB3 GJB4 GJB6 GJC2 GK GLA GLB1 GLDC GLDN GLE1 GLI1 GLI2
GLI3 GLIS1 GLIS3 GLMN GLO1 GLRA1 GLRA2 GLRB GLRX5 GLS GLUD1 GLUD2 GLUL
GLYCTK GM2A GMNN GMPPA GMPPB GNA11 GNA14 GNAI1 GNAI2 GNAI3 GNAL GNAO1
GNAQ GNAS GNAS-AS1 GNB1 GNB1L GNB2 GNB4 GNB5 GNE GNMT GNPAT GNPTAB
GNPTG GNRH1 GNRHR GNS GOLGA2 GOLM2 GON4L GON7 GORAB GOSR2 GOT2 GP1BA
GP1BB GP9 GPAA1 GPC3 GPC4 GPC5 GPC6 GPD1 GPD2 GPHN GPI GPIHBP1 GPKOW
GPR101 GPR161 GPR179 GPR35 GPR37 GPR85 GPR88 GPRASP1 GPSM2 GPT2 GPX1 GPX4
GRB10 GRB14 GREB1L GRHL2 GRHL3 GRHPR GRIA1 GRIA2 GRIA3 GRIA4 GRID1 GRID2
GRID2IP GRIK2 GRIK3 GRIK4 GRIK5 GRIN1 GRIN2A GRIN2B GRIN2D GRIP1 GRK4 GRM1
GRM5 GRM6 GRM7 GRN GRPR GSC GSN GSPT2 GSR GSS GSTM1 GSTM3 GSX2 GTF2E2
GTF2H5 GTF2I GTF2IRD1 GTF2IRD2 GTF3C3 GTPBP2 GTPBP3 GTPBP8 GUCA1B GUCY1A1
GUCY1A2 GUCY2C GUCY2D GUF1 GUSB GYG1 GYG2 GYPC GYS1 GYS2 H1-4 H19 H2BC11
H3-3A H3-3B H3-4 H3F3A H4C11 H4C2 H4C3 H4C5 H4C9 H6PD HAAO HABP2 HACD1 HACE1
HADH HADHA HADHB HAGH HAL HAMP HAND2 HARS1 HARS2 HAUS7 HAVCR2 HAX1 HBA1
HBA2 HBB HBG1 HBG2 HCCS HCFC1

HCK HCN1 HCN2 HCN4 HDAC4 HDAC6 HDAC8 HDC HDLBP HEATR3 HEATR5B HECTD4
HECW2 HELLPAR HELLS HEPACAM HEPHL1 HERC1 HERC2 HES7 HESX1 HEXA HEXB HEY2
HFE HFE2 HGD HGSNAT HHAT HIBCH HIC1 HID1 HIKESHI HINT1 HIRA HIVEP2 HIVEP3 HJV
HK1 HLA-A HLA-B HLA-C HLA-DPA1 HLA-DPB1 HLA-DQA1

HLA-DQB1 HLA-DRB1 HLA-G HLCS HMBS HMGA1 HMGA2 HMGB1 HMGB3 HMGCL HMGCS2
HMGN1 HMOX1 HMX1 HNF1A HNF1B HNF4A HNMT HNRNPA1 HNRNPA2B1 HNRNPD
HNRNPDL HNRNPF HNRNPH1 HNRNPH2 HNRNPK HNRNPR HNRNPU HNRNPUL2 HOGA1
HOMER1 HOXA1 HOXA13 HOXA2 HOXB1 HOXC13 HOXD10 HOXD13 HPD HPDL HPGD
HPRT1 HPS1 HPS4 HPS5 HPS6

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024
Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

HPSE2 HR HRAS HS2ST1 HS3ST5 HS3ST6 HS6ST1 HS6ST2 HSCB HSD11B1 HSD11B2
 HSD17B10 HSD17B3 HSD17B4 HSD3B2 HSD3B7 HSF4 HSPA9 HSPB1 HSPB3 HSPB8 HSPD1
 HSPG2 HTR1A HTR1B HTR3A HTR3C HTRA1 HTRA2 HTT HUWE1 HYAL1 HYCC1 HYDIN
 HYKK HYLS1 HYMAI HYOU1 IARS1 IARS2 IBA57 ICA1 ICOS ICOSLG IDH1 IDH2 IDH3A IDH3B
 IDS IDUA IER3IP1 IFIH1 IFITM5 IFNAR1 IFNAR2 IFNG IFNGR1 IFNGR2 IFRD1 IFT122 IFT140
 IFT172 IFT27 IFT43 IFT52 IFT56 IFT74 IFT80 IFT88 IGBP1 IGF1 IGF1R IGF2 IGF2BP2 IGF2R
 IGFALS IGH IGHG1 IGHG2 IGHM IGHMBP2 IGKC IGLL1 IGSF1 IGSF3 IHH IKBKB IKBKG IKZF1
 IKZF2 IKZF3 IL10 IL10RA IL10RB IL11RA IL12A IL12A-AS1 IL12B IL12RB1 IL12RB2 IL13 IL17A
 IL17F IL17RA IL17RC IL17RD IL18 IL18BP IL1B IL1R1 IL1R2 IL1RAPL1 IL1RAPL2 IL1RN IL2
 IL21 IL21R IL22 IL23A IL23R IL2RA IL2RB IL2RG IL31RA IL36RN IL37 IL3RA IL4R IL6 IL6R
 IL6ST IL7 IL7R ILF2 IMMP2L IMPA1 IMPDH1 IMPDH2 IMPG1 IMPG2 INAVA INF2 INO80 INPP1
 INPP4A INPP5E INPP5K INPPL1 INS INSR INTS1 INTS6 INTS6L INTS8 INTU INVS IPO8 IPW
 IQCB1 IQCE IQGAP3 IQSEC1 IQSEC2 IQSEC3 IRAK1 IRAK4 IREB2 IRF1 IRF2BP2 IRF2BPL
 IRF3 IRF4 IRF5 IRF6 IRF7 IRF8 IRF9 IRGM IRS1 IRS2 IRX5 ISCA1 ISCA2 ISCU ISG15 ISL1
 ISPD ITCH ITFG2 ITGA2 ITGA2B ITGA3 ITGA4 ITGA6 ITGA7 ITGA8 ITGAM ITGB2 ITGB3 ITGB4
 ITGB6 ITIH6 ITK ITM2B ITPA ITPKB ITPR1 ITPR2 ITPR3 ITS1 IVD IVNS1ABP IYD JAG1 JAG2
 JAGN1 JAK1 JAK2 JAK3 JAKMIP1 JAM2 JAM3 JARID2 JAZF1 JMJD1C JPH2 JPH3 JRK

JUP KANK1 KANK2 KANSL1 KARS KARS1 KAT2B KAT5 KAT6A KAT6B KAT8 KATNAL1
 KATNAL2 KATNB1 KATNIP KBTBD13 KCNA1 KCNA2 KCNA4 KCNAB1 KCNAB2 KCNB1 KCNC1
 KCNC2 KCNC3 KCND1 KCND2 KCND3 KCNE1 KCNE2 KCNE3 KCNE5 KCNH1 KCNH2 KCNH5
 KCNJ1 KCNJ10 KCNJ11 KCNJ13 KCNJ15 KCNJ16 KCNJ18 KCNJ2 KCNJ5 KCNJ6 KCNK12
 KCNK4 KCNK7 KCNK9 KCNMA1 KCNN2 KCNN3 KCNN4 KCNQ1 KCNQ1OT1 KCNQ2 KCNQ3
 KCNQ5 KCNS3 KCNT1 KCNT2 KCNV2 KCTD1 KCTD13 KCTD3 KCTD7 KDF1 KDM1A KDM1B
 KDM2A KDM3B KDM4B KDM4C KDM5A KDM5B KDM5C KDM6A KDM6B KDSR KHDRBS2 KHK
 KIAA0232 KIAA0319L KIAA0586 KIAA0753 KIAA1109 KIAA1549 KIAA1586 KIDINS220 KIF11
 KIF12 KIF13B KIF14 KIF15 KIF1A KIF1B KIF1BP KIF1C KIF20A KIF21A KIF21B KIF22 KIF23
 KIF26A KIF26B KIF2A KIF3B KIF4A KIF5A KIF5C KIF7 KIFBP KIRREL1 KIRREL3 KISS1 KISS1R
 KIT KIZ KL KLC2 KLF1 KLF11 KLF13 KLF16 KLF6 KLF7 KLF8 KLHDC8B KLHL15 KLHL21 KLHL3
 KLHL34 KLHL4 KLHL40 KLHL41 KLHL7 KLHL9 KLKB1 KLLN KLRC4 KMT2A KMT2B KMT2C
 KMT2D KMT2E KMT5B KNG1 KNL1 KNSTRN KPNA3 KPTN KRAS KRIT1 KRR1 KRT1 KRT10
 KRT13 KRT14 KRT17 KRT18 KRT2 KRT26 KRT4 KRT5 KRT74 KRT81 KRT83 KRT86 KRT9 KY
 KYNU L1CAM L2HGDH LACC1 LACTB LAGE3 LAMA1 LAMA2 LAMA3 LAMA4 LAMA5 LAMB1
 LAMB2 LAMB3 LAMC2 LAMC3 LAMP2 LAMTOR2 LARGE1 LARP7 LARS LARS1 LARS2 LAS1L
 LAT LBR LBX1

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024
Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

LCA5 LCAT LCK LCP2 LCT LDB1 LDB3 LDHA LDHB LDHD LDLR LDLRAD4 LDLRAP1 LEMD2
 LEMD3 LEO1 LEP LEPR LETM1 LFNG LGI1 LGI3 LGI4 LHCGR LHFPL3 LHX1 LHX3 LHX4 LIAS
 LIFR LIG1 LIG3 LIG4 LILRB2 LIMK1 LIMS2 LIN28B LIN7B LINGO1 LINGO4 LINS1 LIPA LIPC
 LIPE LIPI LIPN LIPT1 LIPT2 LITAF LMAN1 LMAN2L LMBR1 LMBRD1 LMBRD2 LMF1 LMNA
 LMNB1 LMNB2 LMO1 LMOD1 LMOD2 LMOD3 LMX1B LNPK LONP1 LOX LOXHD1 LPIN1 LPIN2
 LPL LPP LRAT LRBA LRFN2 LRFN5 LRIF1 LRIG2 LRP1 LRP12 LRP2 LRP4 LRP5 LRP6
 LRPPRC LRRC1 LRRC32 LRRC4 LRRC4C LRRC56 LRRC8A LRRK1 LRRK2 LRSAM1 LSM11
 LSS LTBP1 LTBP2 LTBP3 LTBP4 LTC4S LUZP1 LYRM4 LYRM7 LYSET LYST LYZ LZTFL1
 LZTR1 LZTS2 MAB21L1 MAB21L2 MACC1 MACF1 MACROD2 MAD1L1 MAD2L2 MADD MAF
 MAFA MAFB MAG MAGEA11 MAGEB1 MAGEB10 MAGEB2 MAGEC1 MAGEC3 MAGED1
 MAGED2 MAGEE2 MAGEL2 MAGI2 MAGIX MAGT1 MAK MAL MALT1 MAMLD1 MAN1B1
 MAN2B1 MAN2C1 MANBA MAOA MAOB MAP1A MAP1B MAP1LC3B2 MAP2K1 MAP2K2
 MAP3K1 MAP3K14 MAP3K15 MAP3K20 MAP3K7 MAP4K1 MAP7D3 MAPK1 MAPK10 MAPK3
 MAPK8 MAPK8IP1 MAPK8IP3 MAPKAPK5 MAPRE2 MAPT MAPT-AS1 MARCHF6 MARK1
 MARS1 MARS2 MASP1 MASP2 MAST1 MAST3 MAT1A MAT2A MATN3 MATN4 MATR3 MAX MB
 MBD1 MBD3 MBD4 MBD5 MBD6 MBL2 MBNL3 MBOAT7

MBTPS2 MC1R MC2R MC4R MCAT MCCC1 MCCC2 MCEE MCF2 MCFD2 MCIDAS MCM10
 MCM3AP MCM4 MCM6 MCM7 MCM9 MCOLN1 MCPH1 MCTP2 MDFIC MDGA2 MDH1 MDH2
 MDM2 MDM4 ME2 MECOMMECP2 MECR MED11 MED12 MED12L MED13 MED13L MED17
 MED23 MED25 MED27 MEF2A MEF2C MEFV MEG3 MEGF10 MEGF11 MEGF8 MEIS2 MEMO1
 MEN1 MEOX1 MERTK MESD MESP2 MET METAP1 METTL23 METTL26 METTL27 METTL5
 MFAP5 MFF MFN2 MFRP MFSD2A MFSD8 MGAT2 MGAT5B MGME1 MGMT MGP MIA3 MIB1
 MICA MICAL1 MICOS13 MICU1 MID1 MID2 MIEF2 MIF MINK1 MINPP1 MIPEP MIR137 MIR140
 MIR17HG MITF MKKS MKL1 MKRN3 MKS1 MKX MLANA MLC1 MLH1 MLH3 MLIP MLLT10
 MLPH MLX MLXIPL MLYCD MMAA MMAB MMACHC MMADHC MME MMEL1 MMGT1 MMP1
 MMP13 MMP14 MMP2 MMP21 MMP23B MMP9 MMUT MN1 MNS1 MNT MNX1 MOCOS MOCS1
 MOCS2 MOCS3 MOG MOGS MORC2 MORC4 MPC1 MPDU1 MPDZ MPEG1 MPHOSPH6 MPI
 MPIG6B MPL MPLKIP MPO MPV17 MPZ MR1 MRAP MRAS MRE11 MRM2 MRPL12 MRPL3
 MRPL40 MRPL44 MRPS14 MRPS16 MRPS2 MRPS22 MRPS23 MRPS25 MRPS28 MRPS34
 MRPS7 MRTFA MRTFB MS4A1 MS4A2 MSANTD2 MSH2 MSH4 MSH6 MSL2 MSL3 MSMO1
 MSN MSNP1 MSR1 MSRA MST1 MSTN MSTO1 MSX1 MSX2 MTAP MT-ATP6 MT-ATP8 MT-
 CO1 MT-CO2 MT- CO3 MT-CYB MTF1 MTFMT MTHFD1 MTHFR MTHFS MTM1 MTMR1
 MTMR14 MTMR2 MTMR8 MT-ND1 MT- ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024
Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

ND4L MT-ND5 MT-ND6 MTNR1B MTO1 MTOR MTPAP MTR MTRFR MT-RNR1 MT- RNR2
 MTRR MTSS2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2
 MT-TMMT-TN MTTP MT-TP

MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTX2 MUC1 MUC12 MUC4
 MUC5B MUC7 MUSK MUT MUTYH MVK MXRA5 MYBPC1 MYBPC3 MYC MYCN MYD88 MYF5
 MYF6 MYH10 MYH11 MYH14 MYH2 MYH3 MYH4 MYH6 MYH7 MYH8 MYH9 MYL1 MYL11 MYL2
 MYL3 MYL9 MYLK MYMK MYMX MYO16 MYO18B MYO1D MYO1E MYO1G MYO1H MYO5A
 MYO5B MYO5C MYO7A MYO9A MYO9B MYOCD MYOD1 MYOF MYORG MYOT MYOZ2 MYPN
 MYRF MYSM1 MYT1 MYT1L NAA10 NAA15 NAA20 NAALADL2 NAB2 NABP1 NACC1 NADK2
 NAE1 NAF1 NAGA NAGLU NAGS NALCN NANS NAPB NARS1 NARS2 NAT2 NAT8L NAV2
 NAXD NAXE NBAS NBEA NBEAL2 NBN NCAPD2 NCAPD3 NCAPG2 NCAPH NCAPH2 NCDN
 NCF1 NCF2 NCF4 NCKAP1 NCKAP1L NCKAP5 NCOA1 NCOR1 NCSTN NDE1 NDN NDNF NDP
 NDRG1 NDST1 NDUFA1 NDUFA10 NDUFA11 NDUFA12 NDUFA13 NDUFA2 NDUFA3

NDUFA4 NDUFA5 NDUFA6 NDUFA7 NDUFA8 NDUFA9 NDUFAB1 NDUFAF1 NDUFAF2
 NDUFAF3 NDUFAF4 NDUFAF5 NDUFAF6 NDUFAF7 NDUFAF8 NDUFB1 NDUFB10 NDUFB11
 NDUFB2 NDUFB3 NDUFB4 NDUFB5 NDUFB6 NDUFB7 NDUFB8 NDUFB9 NDUFC1 NDUFC2
 NDUFS1 NDUFS2 NDUFS3 NDUFS4 NDUFS5 NDUFS6 NDUFS7 NDUFS8 NDUFV1 NDUFV2
 NDUFV3 NEB NEBL NECAB2 NECAP1 NECTIN1 NECTIN4 NEDD4L NEFH NEFL NEGR1 NEK1
 NEK10 NEK2 NEK8 NEK9 NELFA NEMF NEO1 NEPRO NEU1 NEUROD1 NEUROD2 NEUROG3
 NEXMIF NEXN NF1 NF2 NFASC NFAT5 NFATC2 NFE2L2 NFE2L3 NFIA NFIB NFIX NFKB1
 NFKB2 NFKBIA NFKBID NFKBIL1 NFS1 NFU1 NGF NGLY1 NHEJ1 NHERF1 NHLH2 NHLRC1
 NHLRC2 NHP2 NHS NID1 NIN NINL NIPA1 NIPA2 NIPAL4 NIPBL NKAP NKX2-1 NKX2-2 NKX2-5
 NKX2-6 NKX3-2 NKX6- 2 NLGN1 NLGN2 NLGN3 NLGN4X NLGN4Y NLRC4 NLRP1 NLRP12
 NLRP3 NME5 NME8 NMNAT1 NNT NOD2 NODAL NOG NONO NOP10 NOP56 NOS1 NOS1AP
 NOS2 NOS3 NOTCH1 NOTCH2 NOTCH2NLA NOTCH2NLC NOTCH3 NOVA2 NPAP1 NPAS2
 NPC1 NPC2 NPFFR2 NPHP1 NPHP3 NPHP4 NPHS1 NPHS2 NPM1 NPPA NPR2 NPR3 NPRL2
 NPRL3 NR0B1 NR0B2 NR1D1 NR1H4 NR1I3 NR2E3 NR2F1 NR2F2 NR3C1 NR3C2 NR4A2
 NR5A1 NRAS NRCAM NRG1 NRK NRL NRP2 NRROS NRTN NRXN1 NRXN2 NRXN3 NSD1
 NSD2 NSDHL NSF NSMCE2 NSMCE3 NSMF NSRP1 NSUN2 NSUN3 NT5C NT5C2 NT5C3A
 NT5E NTM NTN1 NTNG1 NTNG2 NTRK1 NTRK2 NTRK3 NUA1 NUA2 NUBPL NUDCD2
 NUDT2 NUMA1 NUP107 NUP133 NUP155 NUP160 NUP188 NUP205 NUP214 NUP37 NUP54
 NUP62 NUP85 NUP93 NUS1 NUTM1 NUTM2B-AS1 NXF1 NXF4 NXF5 NXN NXPH1 NYX OAS1
 OAT OBSCN OBSL1 OCA2 OCLN OCRL

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024
Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

ODAD1 ODAD2 ODAD3 ODAD4 ODAPH ODC1 ODF2L ODF3L2 OFD1 OGDH OGDHL OGT
 OPA1 OPA3 OPHN1 OPLAH OR13H1 OR1C1 OR2M4 OR2T10 OR52M1 OR5M1 ORAI1 ORC1
 ORC4 ORC6 OSGEP OSMR OSTC OSTM1 OTC OTOG OTOGL OTUD5 OTUD6B OTUD7A
 OTULIN OTX1 OTX2 OVOL2 OXA1L OXCT1 OXGR1 OXR1 OXT OXTR P2RX5 P2RY4 P2RY8
 P3H1 P4HA2 P4HB P4HTM PABPC1 PABPC5 PABPN1 PACS1 PACS2 PAFAH1B1 PAFAH1B2
 PAH PAK1 PAK2 PAK3 PALB2 PALLD PALS1 PAM16 PANK2 PANX1 PAPOLG PAPPA2 PAPSS2
 PARD3B PARK7 PARN PARP1 PARP6 PARS2 PASD1 PATJ PAX1 PAX2 PAX3 PAX4 PAX5
 PAX6 PAX7 PAX8 PAX9 PBRM1 PBX1 PC PCARE PCBD1 PCCA PCCB PCDH10 PCDH11X
 PCDH12 PCDH15

PCDH19 PCDH9 PCDHA1 PCDHA10 PCDHA11 PCDHA12 PCDHA13 PCDHA2 PCDHA3
 PCDHA4 PCDHA5 PCDHA6 PCDHA7 PCDHA8 PCDHA9 PCDHAC1 PCDHAC2 PCDHB4
 PCDHGC4 PCGF2 PCK1 PCK2 PCLO PCM1 PCNA PCNT PCSK1 PCSK9 PCYT1A PCYT2
 PDCD1 PDCD10 PDCD6IP PDE10A PDE11A PDE1C PDE2A PDE4D PDE6A PDE6B PDE6D
 PDE6G PDE8B PDGFB PDGFRA PDGFRB PDGFRL PDHA1 PDHB PDHX PDK1 PDK2 PDK3
 PDK4 PDLIM3 PDP1 PDP2 PDPN PDPR PDSS1 PDSS2 PDX1 PDXK PDYN PDZD7 PDZD8
 PEBP4 PECP PEPD PER1 PER2 PERCC1 PERP PET100 PET117 PEX1 PEX10 PEX11A
 PEX11B PEX12 PEX13 PEX14 PEX16 PEX19 PEX2 PEX26 PEX3 PEX5 PEX6 PEX7 PFKM
 PFN1 PGAM2 PGAP1 PGAP2 PGAP3 PGK1 PGM1 PGM2L1 PGM3 PGR PGRMC1 PHACTR1
 PHB1 PHC1 PHEX PHF10 PHF12 PHF14 PHF2 PHF21A PHF3 PHF6 PHF7 PHF8 PHGDH PHIP
 PHKA1 PHKA2 PHKB PHKG1 PHKG2 PHOX2A PHOX2B PHRF1 PHYH PHYKPL PI4KA PIBF1
 PICALM PIDD1 PIEZO1 PIEZO2 PIGA PIGB PIGC PIGF PIGG PIGH PIGK PIGL PIGM PIGN
 PIGO PIGP PIGQ PIGS PIGT PIGU PIGV PIGW PIGY PIK3C2A PIK3C3 PIK3CA PIK3CD PIK3CG
 PIK3R1 PIK3R2 PIK3R5 PIN4 PINK1 PIP5K1B PIP5K1C PISD PITRM1 PITX1 PITX2 PITX3 PJA1
 PKD1 PKD1L1 PKD2 PKHD1 PKHD1L1 PKLR PKP1 PKP2 PLA2G4A PLA2G6 PLA2G7 PLAA
 PLAG1 PLAGL1 PLAU PLAUR PLCB1 PLCD1 PLCD4 PLCE1 PLCG2 PLCH1 PLCXD1 PLD1
 PLD3 PLEC PLEKHG2 PLEKHG4 PLEKHG5 PLEKHM1 PLG PLIN1 PLIN4 PLK1 PLK4 PLN
 PLOD1 PLOD2 PLOD3 PLP1 PLPBP PLVAP PLXNA1 PLXNA2 PLXNA3 PLXNA4 PLXNB1
 PLXNB3 PLXND1 PMFBP1 PML PMM2 PMP2 PMP22 PMPCA PMPCB PMS1 PMS2 PNKD PNKP
 PNLIP PNP PNPLA1 PNPLA2 PNPLA4 PNPLA6 PNPLA7 PNPLA8 PNPO PNPT1 POC1A POC1B
 PODXL POFUT1 POGUT1 POGZ POLA1 POLA2 POLD1 POLD2 POLE POLE2 POLG POLG2
 POLH POLR1A POLR1B POLR1C POLR1D POLR2A POLR3A POLR3B POLR3C POLR3F
 POLR3GL POLR3H POLR3K POLRMT POMC POMGNT1 POMGNT2 POMK POMP POMT1
 POMT2 PON1 PON2 PON3 POP1 POPDC3 POR PORCN POT1 POU1F1 POU2AF1 POU3F3
 POU3F4 POU4F1 POU6F2 PPA2 PPARG PPCS PPFIA1 PPFIBP1 PPIB PPIL1 PPM1B PPM1D
 PPM1K PPOX PPP1CB PPP1R12A PPP1R15B PPP1R17 PPP1R1B

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024
Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

PPP1R21 PPP1R3A PPP1R9B PPP2CA PPP2R1A PPP2R1B PPP2R2B PPP2R3C PPP2R5D
 PPP3CA PPP5C PPT1 PQBP1 PRCD PRDM1 PRDM12 PRDM13 PRDM16 PRDM5 PRDM8
 PRDX1 PRDX4 PREPL PREX1 PRF1 PRG4 PRICKLE1 PRICKLE2 PRICKLE3 PRIM1 PRKACA
 PRKACB PRKAG2 PRKAR1A PRKAR1B PRKCA PRKCB PRKCD PRKCG PRKCQ PRKCSH
 PRKCZ PRKD1 PRKD2 PRKDC PRKG1 PRKN PRKRA PRMT7 PRMT9 PRNP PROC PRODH
 PROK2 PROKR2 PROM1 PROP1 PRORP PROX2 PRPF3 PRPF31 PRPF39 PRPF4 PRPF6
 PRPF8 PRPH2 PRPS1 PRR12 PRRG1 PRRG3 PRRT2 PRRX1 PRSS1 PRSS12 PRSS2 PRSS56
 PRTN3 PRUNE1 PRUNE2 PRX PSAP PSAT1 PSD3 PSEN1 PSEN2 PSENEN PSMA3 PSMA7
 PSMB1 PSMB10 PSMB4 PSMB8 PSMB9 PSMC1 PSMC3 PSMC3IP PSMC5 PSMD10 PSMD12
 PSMG2 PSPH PSTPIP1 PTBP2 PTC1 PTC3 PTCH1 PTCH2 PTCHD1 PTCHD1-AS PTDSS1
 PTEN PTF1A PTGER2 PTGS2 PTH PTH1R PTHLH PTK7 PTPN1 PTPN11 PTPN14 PTPN2
 PTPN21 PTPN22 PTPN23 PTPN3 PTPN4 PTPRB PTPRC PTPRO PTPRT PTPRZ1 PTRH2
 PTRHD1

PTS PUDP PUF60 PUM1 PURA PUS1 PUS3 PUS7 PWAR1 PWRN1 PXDN P XK PYCR1 PYCR2
 PYGL PYGM PYHIN1 PYROXD1 QARS QARS1 QDPR QKI QRIC1 QRSL1 RAB11A RAB11B
 RAB11FIP5 RAB14 RAB18 RAB23 RAB27A RAB2A RAB39B RAB3GAP1 RAB3GAP2 RAB40AL
 RAB43 RAB5IF RAB7A RABGGTA RABL3 RABL6 RAC1 RAC2 RAC3 RACGAP1 RAD21
 RAD21L1 RAD50 RAD51 RAD51C RAF1 RAG1 RAG2 RAI1 RALA RALGAPA1 RALGAPB
 RALGDS RANBP17 RANBP2 RAP1B RAP1GDS1 RAPGEF1 RAPGEF2 RAPGEF4 RAPSIN RARA
 RARB RARS1 RARS2 RASA1 RASA2 RASGRP1 RASSF5 RAX RB1 RBBP8 RBCK1 RBFOX1
 RBL2 RBM10 RBM20 RBM27 RBM28 RBM7 RBM8A RBMX RBP3 RBP4 RBPJ RC3H1 RCBTB1
 RD3 RDH11 RDH12 RDH5 RECQL RECQL4 REEP1 REEP2 REEP3 REEP6 REL RELA RELB
 RELN REN RENBP REPS1 RERE REST RET RETN RETREG1 REV3L RFC1 RFC2 RFT1
 RFWD3 RFX3 RFX4 RFX5 RFX6 RFX7 RFXANK RFXAP RGN RGR RGS10 RGS7 RHAG
 RHBDF2 RHCE RHD RHEB RHO RHOB2 RHOG RHOH RHOF1 RIC1 RILPL1 RIMS1 RIMS2
 RIMS3 RIN2 RING1 RINT1 RIPK1 RIPK4 RIPPLY2 RIT1 RIT2 RLBP1 RLIM RMND1 RMRP
 RNASEH1 RNASEH2A RNASEH2B RNASEH2C RNASET2 RNF113A RNF125 RNF128 RNF13
 RNF135 RNF168 RNF170 RNF2 RNF213 RNF216 RNF220 RNF25 RNF31 RNF38 RNF6 RNPC3
 RNU12 RNU4ATAC RNU7-1 ROBO1 ROBO2 ROBO3 ROGDI ROM1 ROR2 RORA RORB RORC
 RP1 RP1L1 RP2 RP9 RPA1 RPE65 RPGR RPGRIP1 RPGRIP1L RPIA RPL10 RPL11 RPL15
 RPL18 RPL26 RPL27 RPL31 RPL35 RPL35A RPL3L RPL5 RPL8 RPL9 RPN2 RPS10 RPS10P2
 RPS14 RPS15A RPS17 RPS19 RPS20 RPS23 RPS24 RPS26 RPS27 RPS28 RPS29 RPS6KA2

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

RPS6KA3 RPS7 RPSA RRAGD RRAS RRAS2 RREB1 RRM1 RRM2B RRP7A RSPH1 RSPH3
RSPH4A RSPH9 RSPO1 RSPO2 RSPO4 RSPRY1 RSRC1 RTCL1 RTL1 RTL9 RTN2 RTN4IP1
RTTN RUBCN RUNX1 RUNX2 RUSC2 RXYL1 RYR1 RYR2 RYR3 SAA1 SACS SAE1 SAG
SALL1 SALL2 SALL4 SAMD11 SAMD12 SAMD3 SAMD9 SAMD9L SAMHD1 SAR1B SARDH
SARS1 SARS2 SART3 SASH1 SASH3 SASS6 SAT1 SATB1 SATB2 SBDS SBF1 SBF2 SC5D
SCAF4 SCAMP5 SCAPER SCARB1 SCARB2 SCARF2 SCFD2 SCGB3A2 SCN10A

SCN11A SCN1A SCN1B SCN2A SCN2B SCN3A SCN3B SCN4A SCN4B SCN5A SCN8A SCN9A
SCNM1 SCNN1A SCNN1B SCNN1G SCO1 SCO2 SCP2 SCRIB SCUBE3 SCYL1 SCYL2 SDC2
SDC3 SDCCAG8 SDHA SDHAF1 SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SDR9C7 SEC23A SEC23B
SEC24C SEC24D SEC31A SEC61A1 SEC63 SECISBP2 SELENOI SELENON SEMA3A SEMA3C
SEMA3D SEMA3E SEMA4A SEMA4D SEMA5A SEMA6B SEMA7A SENP1 SEPSECS SEPTIN9
SERAC1 SERPINA1 SERPINA6 SERPINE1 SERPINF1 SERPINF2 SERPING1 SERPINH1
SERPINI1 SET SETBP1 SETD1A SETD1B SETD2 SETD5 SETDB1 SETDB2 SETX SEZ6L2
SF3B1 SF3B2 SF3B4 SFTPA2 SFTPBP SFTPC SFXN4 SGCA SGCB SGCD SGCE SGCG SGMS2
SGPL1 SGSH SGSM3 SH2B1 SH2B3 SH2D1A SH3BP2 SH3GL1 SH3KBP1 SH3PXD2B SH3RF1
SH3RF3 SH3TC2 SHANK1 SHANK2 SHANK3 SHH SHMT2 SHOC2 SHOX SHPK SHQ1
SHROOM2 SHROOM4 SI SIAH1 SIGMAR1 SIK1 SIK3 SIL1 SIM1 SIN3A SIN3B SIX1 SIX3 SIX5
SIX6 SKI SKIC2 SKIC3 SKIV2L SLA2 SLC10A1 SLC10A2 SLC11A1 SLC11A2 SLC12A1 SLC12A2
SLC12A3 SLC12A5 SLC12A6 SLC13A3 SLC13A4 SLC13A5 SLC16A1 SLC16A12 SLC16A2
SLC17A5 SLC18A2 SLC18A3 SLC19A1 SLC19A2 SLC19A3 SLC1A1 SLC1A2 SLC1A3 SLC1A4
SLC20A2 SLC22A12 SLC22A15 SLC22A4 SLC22A5 SLC22A9 SLC23A1 SLC24A2 SLC25A1
SLC25A10 SLC25A11 SLC25A12 SLC25A13 SLC25A15 SLC25A19 SLC25A2 SLC25A20
SLC25A21 SLC25A22 SLC25A24 SLC25A26 SLC25A27 SLC25A3 SLC25A32 SLC25A36
SLC25A38 SLC25A39 SLC25A4 SLC25A40 SLC25A42 SLC25A46 SLC25A53 SLC25A6 SLC26A1
SLC26A2 SLC26A3 SLC26A4 SLC26A6 SLC26A9 SLC27A4 SLC27A5 SLC28A1 SLC29A3
SLC29A4 SLC2A1 SLC2A10 SLC2A2 SLC2A3 SLC2A9 SLC30A10 SLC30A2 SLC30A8 SLC30A9
SLC31A1 SLC32A1 SLC33A1 SLC34A1 SLC34A2 SLC34A3 SLC35A1 SLC35A2 SLC35A3
SLC35B1 SLC35B2 SLC35C1 SLC35D1 SLC36A2 SLC37A4 SLC38A10 SLC38A3 SLC39A13
SLC39A14 SLC39A4 SLC39A7 SLC39A8 SLC3A1 SLC40A1 SLC41A1 SLC44A1 SLC45A1
SLC46A1 SLC4A1 SLC4A10 SLC4A11 SLC4A2 SLC4A4 SLC51A SLC51B SLC52A1 SLC52A2
SLC52A3 SLC5A1 SLC5A2 SLC5A5 SLC5A6 SLC5A7 SLC6A1 SLC6A14 SLC6A17 SLC6A18
SLC6A19 SLC6A2 SLC6A20 SLC6A3 SLC6A4 SLC6A5 SLC6A6 SLC6A8 SLC6A9 SLC7A14
SLC7A3 SLC7A5 SLC7A6OS SLC7A7 SLC7A9 SLC9A3 SLC9A3R1 SLC9A6 SLC9A7 SLC9A9
SLCO1B1 SLCO1B3 SLCO2A1 SLF2 SLITRK1 SLITRK2 SLITRK5 SLITRK6 SLURP1 SLX4
SMAD2

Paciente:
Código Lorgen:
Fecha de Extracción:
Tipo muestra:
Fecha de informe: 06/02/2024
Edad:
Sexo:
C.Extracción:
Fecha de registro:

SMAD3 SMAD4 SMAD6 SMARCA1 SMARCA2 SMARCA4 SMARCA5 SMARCA11 SMARCA12
 SMARCB1 SMARCC1 SMARCC2 SMARCD1 SMARCD2 SMARCD3 SMARCE1 SMC1A SMC3
 SMC5 SMCHD1

SMG6 SMG8 SMG9 SMN1 SMO SMOC1 SMPD1 SMPD4 SMPX SMS SMURF1 SNAI2 SNAP25
 SNAP29 SNCA SNCAIP SNCB SND1 SNIP1 SNORA31 SNORD115-1 SNORD116-1 SNORD118
 SNRNP200 SNRPB SNRPN SNTA1 SNTG1 SNTG2 SNX10 SNX14 SNX27 SNX3 SNX5 SOBP
 SOCS1 SOD1 SON SORCS3 SORD SORL1 SOS1 SOS2 SOST SOX10 SOX11 SOX17 SOX18
 SOX2 SOX3 SOX4 SOX5 SOX6 SOX9 SP110 SP7 SPAG1 SPARC SPARCL1 SPART SPAST
 SPATA5 SPATA5L1 SPATA7 SPECC1L SPEF2 SPEG SPEN SPG11 SPG21 SPG7 SPI1 SPIB
 SPIDR SPINK1 SPINK5 SPINT2 SPOP SPP1 SPP2 SPPL2A SPR SPRED1 SPRED2 SPRTN
 SPRY2 SPRY3 SPRY4 SPTA1 SPTAN1 SPTB SPTBN1 SPTBN2 SPTBN4 SPTLC1 SPTLC2
 SQOR SQSTM1 SRCAP SRD5A2 SRD5A3 SREBF1 SREBF2

SRGAP2 SRGAP3 SRP19 SRP54 SRPK3 SRPRA SRPX2 SRRM2 SRRT SRSF11 SRSF2 SRY
 SSBP1 SSPOP SSR3 SSR4 SSRP1 ST14 ST3GAL3 ST3GAL4 ST3GAL5 ST7 ST8SIA2 STAB2
 STAC3 STAG1 STAG2 STAMPB STAR STARD7 STARD8 STAT1 STAT2 STAT3 STAT4 STAT5A
 STAT5B STAT6 STEAP3 STEEP1 STIL STIM1 STIM2 STING1 STK11 STK3 STK36 STK39 STK4
 STN1 STOX1 STRA6 STRADA STS STT3A STT3B STUB1 STX11 STX16 STX1A STX1B STX3
 STXBP1 STXBP2 STXBP3 STXBP5 STYK1 SUCLA2 SUCLG1 SUCLG2 SUFU SUGCT SULT2B1
 SUMF1 SUMO1 SUN5 SUOX SUPT16H SURF1 SUZ12 SVBP SVIL SYAP1 SYBU SYCE1 SYK
 SYN1 SYN2 SYNCRIP SYNE1 SYNE2 SYNGAP1 SYNJ1 SYP SYT1 SYT14 SYT17 SYT2 SYTL4
 SYTL5 SZT2 TAB2 TAC3 TACO1 TACR3 TACSTD2 TAF1 TAF13 TAF1A TAF1C TAF2 TAF4
 TAF6 TAF7L TAF8 TAFAZZIN TAGAP TAL1 TAL2 TALDO1 TANC2 TANGO2 TAOK1 TAOK2
 TAP1 TAP2 TAPBP TAPT1 TARDBP TARS1 TARS2 TASP1 TAT TAZ TBC1D20 TBC1D23
 TBC1D24 TBC1D2B TBC1D31 TBC1D32 TBC1D5 TBC1D7 TBC1D8B TBCD TBCE TBCK TBK1

TBL1X TBL1XR1 TBL2 TBP TBR1 TBX1 TBX15 TBX19 TBX2 TBX20 TBX21 TBX22 TBX3 TBX4
 TBX5 TBX6 TBXAS1 TBXT TCAP TCEAL1 TCEAL3 TCF12 TCF20 TCF3 TCF4 TCF7L2 TCIRG1
 TCN1 TCN2 TCOF1 TCP10L2 TCTN1 TCTN2 TCTN3 TDGF1 TDO2 TDP1 TDP2 TECPR2 TECR
 TECTA TEK TEKT3 TELO2 TENM1 TENM3 TENT5A TEPsin TERB2 TERC TERF2 TERF2IP
 TERT TET2 TET3 TF TFAM TFAP2A TFAP2B TFB2M

TFE3 TFG TFR2 TFRC TG TGDS TGFB1 TGFB2 TGFB3 TGFB1 TGFB1 TGFB2 TGFB3
 TGIF1 TGM1 TGM5 TGM6 TH THAP1 THBD THBS1 THG1L THOC2 THOC6 THPO THRA THRB
 THSD1 THSD4

Paciente:

Código Lorgen:

Fecha de Extracción:

Tipo muestra:

Fecha de informe: 06/02/2024

Edad:

Sexo:

C.Extracción:

Fecha de registro:

THUMPD1 TIA1 TIAM1 TICAM1 TIE1 TIMM22 TIMM44 TIMM50 TIMM8A TIMMDC1 TINF2 TIRAP
TJP2 TK2 TKFC TKT TKTL1 TLK2 TLL1 TLN1 TLR2 TLR3 TLR4 TLR7 TLR8 TM4SF19 TM4SF20
TM6SF2 TM9SF4 TMC6 TMC8 TMCO1 TMEM106B TMEM107 TMEM126A TMEM126B TMEM127
TMEM132E TMEM134 TMEM135 TMEM138 TMEM147 TMEM163 TMEM165 TMEM173
TMEM185A TMEM199 TMEM216 TMEM218 TMEM222 TMEM231 TMEM237 TMEM240
TMEM260 TMEM270 TMEM39B TMEM43 TMEM5 TMEM63C TMEM65 TMEM67 TMEM70
TMEM94 TMLHE TMPO TMPRSS15 TMPRSS6 TMPRSS9 TMTC3 TMX2 TNF TNFAIP3
TNFRSF11A

TNFRSF11B TNFRSF13B TNFRSF13C TNFRSF14 TNFRSF1A TNFRSF1B TNFRSF4 TNFRSF9
TNFSF11 TNFSF12 TNFSF13 TNFSF15 TNFSF4 TNIK TNIP1 TNK2 TNKS2 TNNC1 TNNC2
TNNI2 TNNI3 TNNT1 TNNT2 TNNT3 TNPO2 TNPO3 TNR TNRC6B TNRC6C TNS2 TNXB TOE1
TOGARAM1 TOM1 TOMM40 TOMM70 TONSL TOP2A TOP2B TOP3A TOP3B TOPORS TOR1A
TOR1AIP1 TP53 TP53RK TP63 TP73 TPH2 TPI1 TPK1 TPM1 TPM2 TPM3 TPMT TPO TPP1
TPP2 TPR TPRKB TPRN TPSAB1 TRAC TRAF1 TRAF3 TRAF3IP1 TRAF3IP2 TRAF6 TRAF7
TRAIP TRAK1 TRANK1 TRAP1 TRAPPC10 TRAPPC11 TRAPPC12 TRAPPC14 TRAPPC2
TRAPPC2L TRAPPC4 TRAPPC6A TRAPPC6B TRAPPC9 TRDN TREH TREM2 TREX1 TREX2
TRH

TRHR TRIM2 TRIM22 TRIM23 TRIM28 TRIM32 TRIM33 TRIM36 TRIM37 TRIM54 TRIM63
TRIM71 TRIM8 TRIO TRIP11 TRIP12 TRIP13 TRIP4 TRIT1 TRMT1 TRMT10A TRMT10C TRMT5
TRMU TRNT1 TRPA1 TRPC6 TRPM1 TRPM3 TRPM4 TRPM6 TRPM7 TRPS1 TRPV3 TRPV4
TRPV6 TRRAP TRU-TCA1-1 TSC1 TSC2 TSC22D3 TSEN15 TSEN2 TSEN34 TSEN54 TSFM
TSHB TSHR TSHZ3 TSPAN12 TSPAN14 TSPAN17 TSPAN4 TSPAN7 TSPAN8 TSPEAR
TSPOAP1 TSPYL1 TSR2 TTBK2 TTC12 TTC19 TTC21B TTC26 TTC37 TTC5 TTC7A TTC8 TTI2
TTN TTPA TTR TUB TUBA1A TUBA3E TUBA8 TUBAL3 TUBB TUBB2A TUBB2B TUBB3 TUBB4A
TUBB4B TUBG1 TUBGCP2 TUBGCP3 TUBGCP4 TUBGCP5 TUBGCP6 TUFG TULP1 TULP3
TUSC3 TWIST1 TWIST2 TWNK TXN2 TXNDC15 TXNL4A TXNRD1 TXNRD2 TYK2 TYMP TYMS
TYR TYROBP TYRP1 U2AF2 UBA1 UBA2 UBA5 UBAC2 UBAP1 UBAP2L UBB UBE2A UBE2H
UBE2L3 UBE2T UBE2U UBE3A UBE3B UBE3C UBE4A UBE4B UBN2 UBR1 UBR4 UBR5 UBR7
UBTF UCHL1 UCP2 UCP3 UFC1 UFD1 UFM1 UFSP2 UGDH UGP2 UGT1A1 UIMC1 UMOD
UMPS UNC119 UNC13A UNC13B UNC13D UNC45A UNC45B UNC50 UNC5D UNC79 UNC80
UNC93B1 UNG UPB1 UPF1 UPF2 UPF3B UQCC2 UQCC3 UQCR11 UQCRB UQCRC1 UQCRC2
UQCRFS1 UQCRH UQCRQ UROC1 UROD UROS USB1 USF1 USF3 USH1C USH1G USH2A
USP15 USP18 USP26 USP27X USP30 USP45 USP48 USP53 USP7 USP8 USP9X USP9Y
UTP14A UTRN UVSSA VAC14 VAMP1 VAMP2 VAMP7 VANGL1 VANGL2 VAPB VARS1 VARS2
VASH1 VAX1 VCL VCP VDAC1

Paciente:**Código Lorgen:****Fecha de Extracción:****Tipo muestra:****Fecha de informe: 06/02/2024****Edad:****Sexo:****C.Extracción:****Fecha de registro:**

VDR VEGFC VEZF1 VHL VIL1 VIP VIPAS39 VKORC1 VLDLR VMA21 VPS11 VPS13A VPS13B VPS13C VPS13D VPS16 VPS26C VPS33A VPS33B VPS35 VPS35L VPS37A VPS37D VPS41 VPS45 VPS4A VPS50 VPS51 VPS53 VRK1 VSIG4 VSX1 VSX2 VWA1 VWA3B VWA7 WAC WARS1 WARS2 WAS WASF1 WASHC4 WASHC5 WBP11 WDFY3 WDFY4 WDPCP WDR1 WDR11 WDR13 WDR19 WDR26 WDR35 WDR37 WDR4 WDR45 WDR45B WDR48 WDR62 WDR73 WDR81 WDR83OS WFS1 WHRN WIPF1 WIPI2 WLS WNK1 WNK3 WNK4 WNT1 WNT10B WNT3 WNT4 WNT5A WNT7A WNT7B WNT9B WRAP53 WRN WT1 WWC3 WWOX WWP1 WWTR1 XDH XIAP XIST XK XKRX XPA XPC XPNPEP2 XPNPEP3 XPO1 XPR1 XRCC1 XRCC2 XRCC4 XRCC6 XYLT1 XYLT2 YAP1 YARS1 YARS2 YEATS2 YIF1B YIPF5 YME1L1 YRDC YTHDC2 YWHAE YWHAG YWHAZ YY1 YY1AP1 ZAP70 ZBTB11 ZBTB16 ZBTB18 ZBTB20 ZBTB24 ZBTB40 ZBTB42 ZBTB7A ZC3H11A ZC3H14 ZC3H4 ZC3HC1 ZC4H2 ZCCHC12 ZCCHC8 ZDHHC15 ZDHHC9 ZEB1

ZEB2 ZFAT ZFHX2 ZFHX4 ZFP36 ZFP57 ZFPM2 ZFR ZFTA ZFX ZFYVE19 ZFYVE26 ZIC1 ZIC2 ZIC3 ZMIZ1 ZMPSTE24 ZMYM2 ZMYM3 ZMYM6 ZMYND10 ZMYND11 ZMYND12 ZMYND8 ZNF142 ZNF148 ZNF18 ZNF292 ZNF335 ZNF34 ZNF341 ZNF385B ZNF407 ZNF408 ZNF41 ZNF423 ZNF425 ZNF462 ZNF469 ZNF507 ZNF513 ZNF517 ZNF526 ZNF548 ZNF559 ZNF592 ZNF599 ZNF626 ZNF668 ZNF674 ZNF687 ZNF699 ZNF711 ZNF713 ZNF750 ZNF774 ZNF778

ZNF804A ZNF81 ZNF827 ZNFX1 ZNHIT3 ZNHIT6 ZNRF3 ZPR1 ZSWIM6 ZSWIM7 ZWILCH

Nota: las pruebas de diagnóstico genético son, como todas las pruebas de laboratorio, complementarias y orientativas para el médico, que las valorará conjuntamente junto con todos los datos y circunstancias clínicas, así como con los resultados de otros análisis y estudios realizados.

Granada 06 de febrero de 2024

Gonzalo Valentín Lancha
Área de Genética – Laboratorio
Lorgen Nº COB: 003814

Fdo.Dr. Francisco Fernández
Rosado Resp. Analista Lorgen GP
Nº COB: 01689

Fdo. Dra. Carmen Entrala Bernal
Directora Laboratorio Lorgen GP
Nº COB: 01688

LORGEN G.P, empresa certificada bajo un Sistema de Gestión de Calidad ISO 9001:2015 (Certificado nº ES113340-1), ISO 14001: 2015 (Certificado nº ES113341-1) e ISO 45001:2018 (Certificado nº ES11339-1) bajo el alcance: Recepción de Muestras para la realización de Análisis Genéticos de Identificación de Paternidad, Parentesco y Diagnóstico Genético de Enfermedades, Emisión y Envío de Resultados, Proyectos de Investigación, Desarrollo e Innovación en el Campo de la Medicina Genómica.

LORGEN G.P., empresa certificada bajo un Sistema de Seguridad de la Información ISO 20000-1:2018 (Certificado nº 1931-W/22), ISO 27001:2013 (Certificado nº 1931-5/22), ISO 27017:2015 (Certificado nº 1931-5b/22), ISO 27018: 2019 (Certificado nº 1931-5c/22), ISO 27701: 2019 (Certificado nº 1931-5a/22) y Esquema Nacional de Seguridad (ENS) nivel Alto (Certificado nº 1931-ENS/2022), bajo el alcance: Recepción de muestras para la realización de análisis genéticos de identificación de paternidad, parentesco, diagnóstico

genético de enfermedades, análisis clínicos, emisión y envío de resultados. Proyectos de investigación, desarrollo e innovación en el campo de la medicina genómica.

LORGEN G.P, empresa certificada en un sistema de gestión de la calidad (productos sanitarios) conforme con la norma ISO 13485:2016 (Certificado nº1931-Z/22) bajo el alcance: Almacenamiento y gestión de material para toma de muestras para análisis genético y clínicos. Cuenta de correo electrónico propiedad de LORGEN GENETICA Y PROTEOMICA, S.L. y de uso estrictamente profesional. Este mensaje está dirigido únicamente a la(s) direcciones indicadas anteriormente y es de carácter confidencial, personal e intransferible. No se permite su revelación, uso o reenvío no autorizado. Si ha recibido este mensaje por error, por favor notifíquelo al remitente y borre el mensaje original sin leerlo ni grabarlo total o parcialmente.

Sus datos personales serán tratados bajo la responsabilidad de LORGEN GENETICA Y PROTEOMICA, S.L. de conformidad con el Reglamento (UE) 2016/679, de 27 de abril y la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales para el envío de comunicaciones sobre nuestros productos y servicios. Los datos no serán comunicados a terceros, salvo obligación legal. Si no desea recibir correos de nuestra empresa, por favor, envíenos un correo a info@lorgen.com manifestando tal deseo. Le comunicamos que puede ejercer los derechos de acceso, rectificación o supresión de sus datos personales y de limitación u oposición al tratamiento dirigiéndose a la dirección anterior, así como su derecho a presentar una reclamación ante la autoridad de control (Agencia Española de Protección de Datos, c/Jorge Juan, nº6, 28001 Madrid. www.agpd.es).