

# Genes de notificación de hallazgos secundarios

GEN	MIM DEL GEN	CONDICIÓN / FENOTIPO	MIM DEL FENOTIPO	HERENCIA	VARIANTES A INFORMAR
ACTA2	102620	Aneurisma de aorta torácica familiar	611788	AD	Todas las P y LP
ACTC1	102540	Miocardopatía hipertrófica	612098	AD	Todas las P y LP
ACVRL1	601284	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	600376	AD	Todas las P y LP
APC	611731	Poliposis adenomatosa familiar	175100	AD	Todas las P y LP
APOB	107730	Hipercolesterolemia familiar	144010	AD	Todas las P y LP
ATP7B	606882	Enfermedad de Wilson	277900	AR	P y LP (2 variantes)
BAG3	603883	Miocardopatía dilatada	613881	AD	Todas las P y LP
BAG3	603883	Miopatía miofibrilar	612954	AD	Todas las P y LP
BMPRIA	601299	Síndrome de poliposis juvenil	174900	AD	Todas las P y LP
BRCA1	113705	Cáncer hereditario de mama y ovario	60437	AD	Todas las P y LP
BRCA2	600185	Cáncer hereditario de mama y ovario	612555	AD	Todas las P y LP
BTD	609019	Deficiencia de biotinidasa	253260	AR	P y LP (2 variantes)
CACNA1S	114208	Hipertermia maligna	601887	AD	Todas las P y LP
CASQ2	114251	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	611938	AR	P y LP (2 variantes)
COL3A1	120180	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular	130050	AD	Todas las P y LP
DES	125660	Miocardopatía dilatada	604765	AD	Todas las P y LP
DES	125660	Miopatía miofibrilar	601419	AD	Todas las P y LP
DSC2	125645	Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho	610476	AD	Todas las P y LP
DSG2	125671	Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho	610193	AD	Todas las P y LP
DSP	125647	Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho	607450	AD	Todas las P y LP
DSP	125647	Miocardopatía dilatada	615821	AD	Todas las P y LP
ENG	131195	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	187300	AD	Todas las P y LP
FBN1	134797	Síndrome de Marfan	154700	AD	Todas las P y LP

## Genes de notificación de hallazgos secundarios

<i>FLNC</i>	102565	Miocardiopatía dilatada	617047	AD	Todas las P y LP
<i>GAA</i>	606800	Enfermedad de Pompe	232300	AR	P y LP (2 variantes)
<i>GLA</i>	300644	Enfermedad de Fabry	301500	XL	Todos los hemi, het, homocigotos P y LP
<i>HFE</i>	613609	Hemocromatosis hereditaria (c.845G> A; homocigotos p.C282Y solamente)	235200	AR	Sólo homocigotos p.C282Y
<i>HNF1A</i>	142410	Inicio de madurez de la diabetes en los jóvenes	600496	AD	Todas las P y LP
<i>KCNH2</i>	152427	Síndrome de QT largo tipo 2	613688	AD	Todas las P y LP
<i>KCNQ1</i>	607542	Síndrome de QT largo tipo 1	192500	AD	Todas las P y LP
<i>LDLR</i>	606945	Hipercolesterolemia familiar	143890	AD	Todas las P y LP
<i>LMNA</i>	150330	Miocardiopatía dilatada	115200	AD	Todas las P y LP
<i>MAX</i>	154950	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	171300	AD	Todas las P y LP
<i>MEN1</i>	613733	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	131100	AD	Todas las P y LP
<i>MLH1</i>	120436	Síndrome de Lynch	609310	AD	Todas las P y LP
<i>MSH2</i>	609309	Síndrome de Lynch	120435	AD	Todas las P y LP
<i>MSH6</i>	600678	Síndrome de Lynch	614350	AD	Todas las P y LP
<i>MUTYH</i>	604933	Poliposis asociada a MUTYH	608456	AR	P y LP (2 variantes)
<i>MYBPC3</i>	600958	Miocardiopatía hipertrófica	115197	AD	Todas las P y LP
<i>MYH11</i>	160745	Aneurisma de aorta torácica familiar	132900	AD	Todas las P y LP
<i>MYH7</i>	160760	Miocardiopatía hipertrófica	192600	AD	Todas las P y LP
<i>MYH7</i>	160760	Miocardiopatía dilatada	613426	AD	Todas las P y LP
<i>MYL2</i>	160781	Miocardiopatía hipertrófica	608758	AD	Todas las P y LP
<i>MYL3</i>	160790	Miocardiopatía hipertrófica	608751	AD	Todas las P y LP
<i>NF2</i>	607379	Neurofibromatosis tipo 2	101000	AD	Todas las P y LP
<i>OTC</i>	300461	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	311250	XL	Todos hemi, het, homocigotos P y LP
<i>PALB2</i>	610355	Cáncer de mama hereditario	114480	AD	Todas las P y LP
<i>PCSK9</i>	607786	Hipercolesterolemia familiar	603776	AD	Todas las P y LP

## Genes de notificación de hallazgos secundarios

<i>PKP2</i>	602861	Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho	609040	AD	Todas las P y LP
<i>PMS2</i>	600259	Síndrome de Lynch	614337	AD	Todas las P y LP
<i>PRKAG2</i>	602743	Miocardopatía hipertrófica	600858	AD	Todas las P y LP
<i>PTEN</i>	601728	Síndrome de tumor de hamartoma PTEN	158350	AD	Todas las P y LP
<i>RB1</i>	614041	Retinoblastoma	180200	AD	Todas las P y LP
<i>RBM20</i>	613171	Miocardopatía dilatada	613172	AD	Todas las P y LP
<i>RET</i>	164761	Cáncer de tiroides medular familiar	155240	AD	Todas las P y LP
<i>RET</i>	164761	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A	171400	AD	Todas las P y LP
<i>RET</i>	164761	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B	162300	AD	Todas las P y LP
<i>RPE65</i>	180069	Retinopatía relacionada con RPE65	204100, 613794	AR	P y LP (2 variantes)
<i>RYR1</i>	180901	Hipertermia maligna	145600	AD	Todas las P y LP
<i>RYR2</i>	180902	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	604772	AD	Todas las P y LP
<i>SCN5A</i>	600163	Síndrome de QT largo tipo 3	603830	AD	Todas las P y LP
<i>SCN5A</i>	600163	Síndrome de Brugada	601144	AD	Todas las P y LP
<i>SCN5A</i>	600163	Miocardopatía dilatada	601154	AD	Todas las P y LP
<i>SDHAF2</i>	613019	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	601650	AD	Todas las P y LP
<i>SDHB</i>	185470	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	115310, 171300	AD	Todas las P y LP
<i>SDHC</i>	602413	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	605373	AD	Todas las P y LP
<i>SDHD</i>	602690	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	168000, 171300	AD	Todas las P y LP
<i>SMAD3</i>	603109	Síndrome de Loews-Dietz	613795	AD	Todas las P y LP
<i>SMAD4</i>	600993	Síndrome de poliposis juvenil	174900	AD	Todas las P y LP
<i>SMAD4</i>	600993	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	175050	AD	Todas las P y LP

## Genes de notificación de hallazgos secundarios

<i>STK11</i>	602216	Síndrome de Peutz-Jeghers	175200	AD	Todas las P y LP
<i>TGFBR1</i>	190181	Síndrome de Loews-Dietz	609192	AD	Todas las P y LP
<i>TGFBR2</i>	190182	Síndrome de Loews-Dietz	610168	AD	Todas las P y LP
<i>TMEM127</i>	613403	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	171300	AD	Todas las P y LP
<i>TMEM43</i>	612048	Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho	604400	AD	Todas las P y LP
<i>TNNC1</i>	191040	Miocardiopatía dilatada	611879	AD	Todas las P y LP
<i>TNNI3</i>	191044	Miocardiopatía hipertrófica	613690	AD	Todas las P y LP
<i>TNNT2</i>	191045	Miocardiopatía dilatada	601494	AD	Todas las P y LP
<i>TNNT2</i>	191045	Miocardiopatía hipertrófica	115195	AD	Todas las P y LP
<i>TP53</i>	191170	Síndrome de Li-Fraumeni	151623	AD	Todas las P y LP
<i>TPM1</i>	191010	Miocardiopatía hipertrófica	115196	AD	Todas las P y LP
<i>TRDN</i>	603283	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	615441	AR	Todas las P y LP
<i>TRDN</i>	603283	Síndrome de QT largo	n/a	AD	Todas las P y LP
<i>TSC1</i>	605284	Complejo de esclerosis tuberosa	191100	AD	Todas las P y LP
<i>TSC2</i>	191092	Complejo de esclerosis tuberosa	613254	AD	Todas las P y LP
<i>TTN</i>	188840	Miocardiopatía dilatada (solo variantes truncadas)	604145	AD	P y LP (solo variantes truncantes)
<i>TTR</i>	176300	Amiloidosis hereditaria relacionada con la transtiretina	105210	AD	Todas las P y LP
<i>VHL</i>	608537	Síndrome de Von Hippel-Lindau	193300	AD	Todas las P y LP
<i>WT1</i>	607102	Tumor de Wilms relacionado con WT1	194070	AD	Todas las P y LP

### Referencias

[https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(22\)00723-7/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(22)00723-7/fulltext)  
 cita: Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, Amendola LM, Brothers K, Chung WK, Gollob MH, Gordon AS, Harrison SM, Hershberger RE, Klein TE, Richards CS, Stewart DR, Martin CL; ACMG Secondary Findings Working Group. Electronic address: documents@acmg.net. ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2022 Jul;24(7):1407-1414. doi: 10.1016/j.gim.2022.04.006. Epub 2022 Jun 17. PMID: 35802134.  
<https://www.omim.org/>

P = Patogénicas, LP= Probablemente Patogénicas

+54 9 11 6724-2109

BITGENIA.COM INFO@BITGENIA.COM



**BITGENIA**  
 TRANSCENDING  
 GENOMICS