INFORME DE RESULTADOS

ESTUDIO DE VARIANTES ASOCIADAS CON SMN1

DATOS DEL ESTUDIO

|  |  |
| --- | --- |
| Estudio ID: 1 | Fecha: 5/8/24 |
| Objetivo: Esto es un ejemplo | Filtrado previo: Si |

RESULTADOS

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Clasificacion** | **Gen** | **Transcrito** | **Cambio\_nucleotidico** | **Cambio\_proteico** |
| Likely pathogenic | SMN1 | NM\_000344.4 | c.785G>T | (p.Ser262Ile) |
|  | Kugelberg-Welander disease|not provided | | | |
| Likely pathogenic | SMN1 | NM\_000344.4 | c.815A>G | (p.Tyr272Cys) |
|  | Werdnig-Hoffmann disease|Spinal muscular atrophy|not provided | | | |
| Likely pathogenic | SMN1 | NM\_000344.4 | c.835-2A>G |  |
|  | Werdnig-Hoffmann disease|Spinal muscular atrophy | | | |
| Likely pathogenic | SMN1 | NM\_000344.4 | c.835G>C | (p.Gly279Arg) |
|  | Spinal muscular atrophy | | | |

La variante del gen SMN1 con un cambio nucleotídico de c.785G>T en el transcrito NM\_000344.4, que produce un cambio proteico (p.Ser262Ile), es probablemente patogénica.

La variante del gen SMN1 con un cambio nucleotídico de c.815A>G en el transcrito NM\_000344.4, que produce un cambio proteico (p.Tyr272Cys), es probablemente patogénica.

La variante del gen SMN1 con un cambio nucleotídico de c.835-2A>G en el transcrito NM\_000344.4, que produce un cambio proteico None, es probablemente patogénica.

La variante del gen SMN1 con un cambio nucleotídico de c.835G>C en el transcrito NM\_000344.4, que produce un cambio proteico (p.Gly279Arg), es probablemente patogénica.

|  |
| --- |
| **CONCLUSION** |
| Se han analizado en este estudio 4 variantes clasificadas como 'Likely pathogenic'. |
|  |