

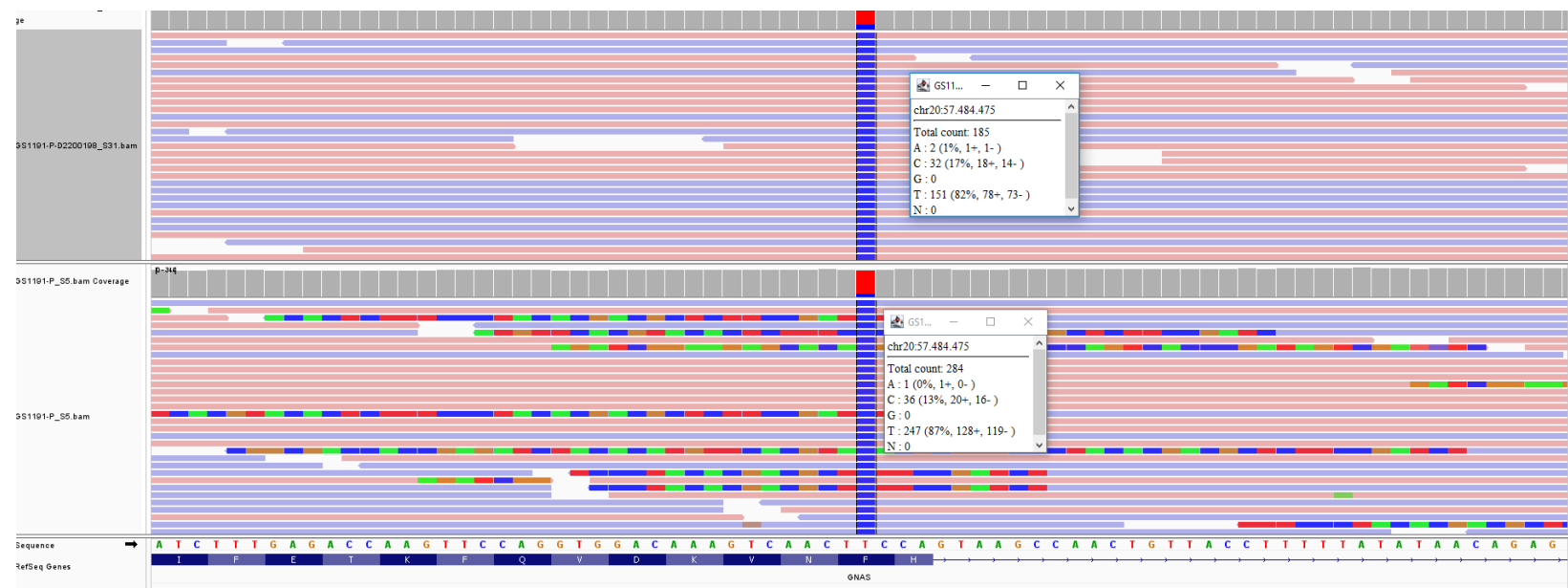
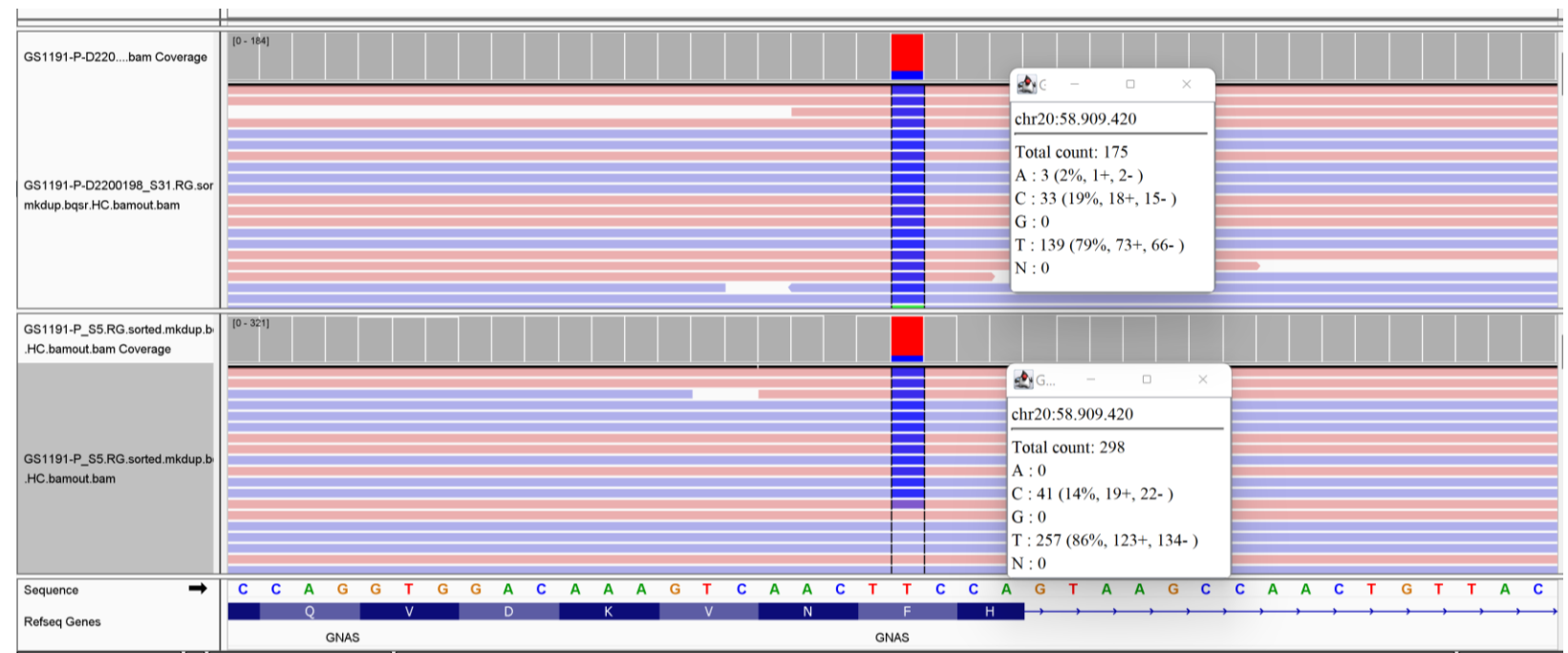
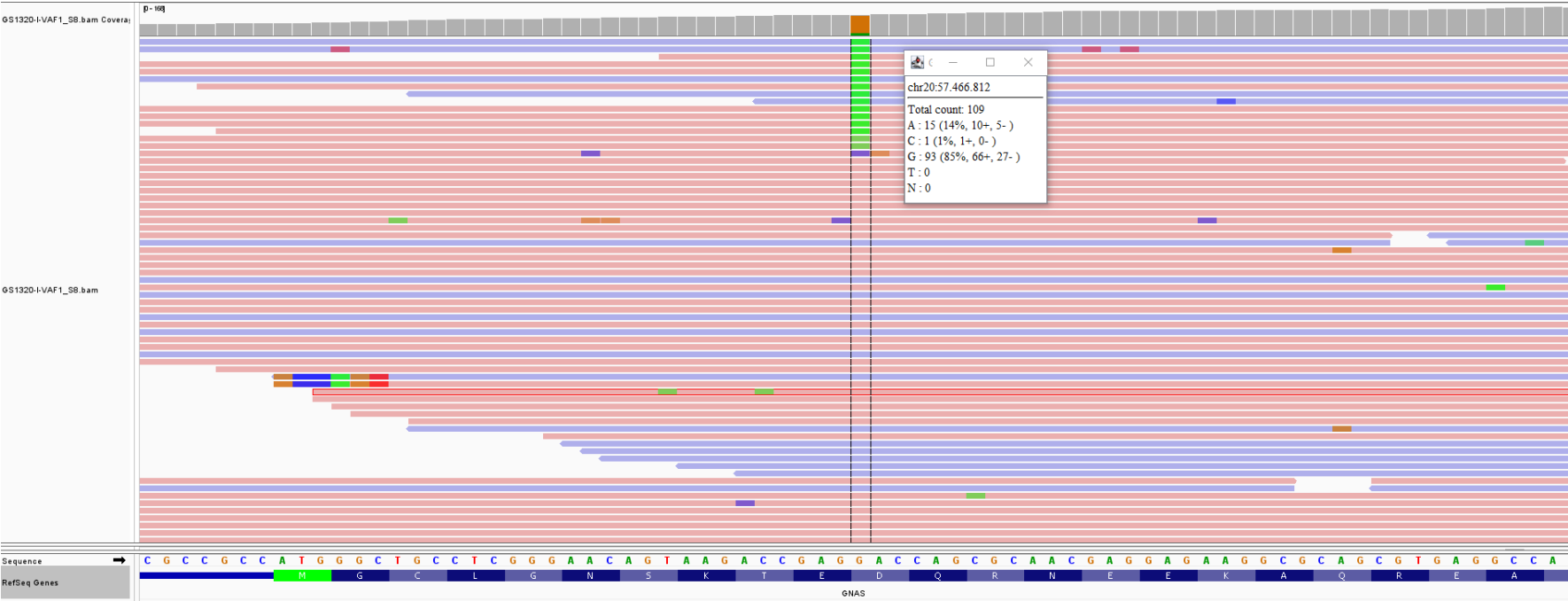
A**B**

Figura suplementaria 1: Visualización de la variante GNAS:NM_001077488:c.659T>C:p.(F220S) en mosaico identificada en el paciente GS1191-P. Se muestra el resultado (hg19) obtenido por el abordaje rutinario (A) vs con la nueva pipeline (B) (hg38): se puede apreciar que en el caso del abordaje rutinario existe bastante ruido introducido por los restos de adaptadores no eliminados de manera eficaz mediante este abordaje. Tanto la cobertura como el porcentaje de las variantes se mantienen estables entre ambos abordajes.

A



B

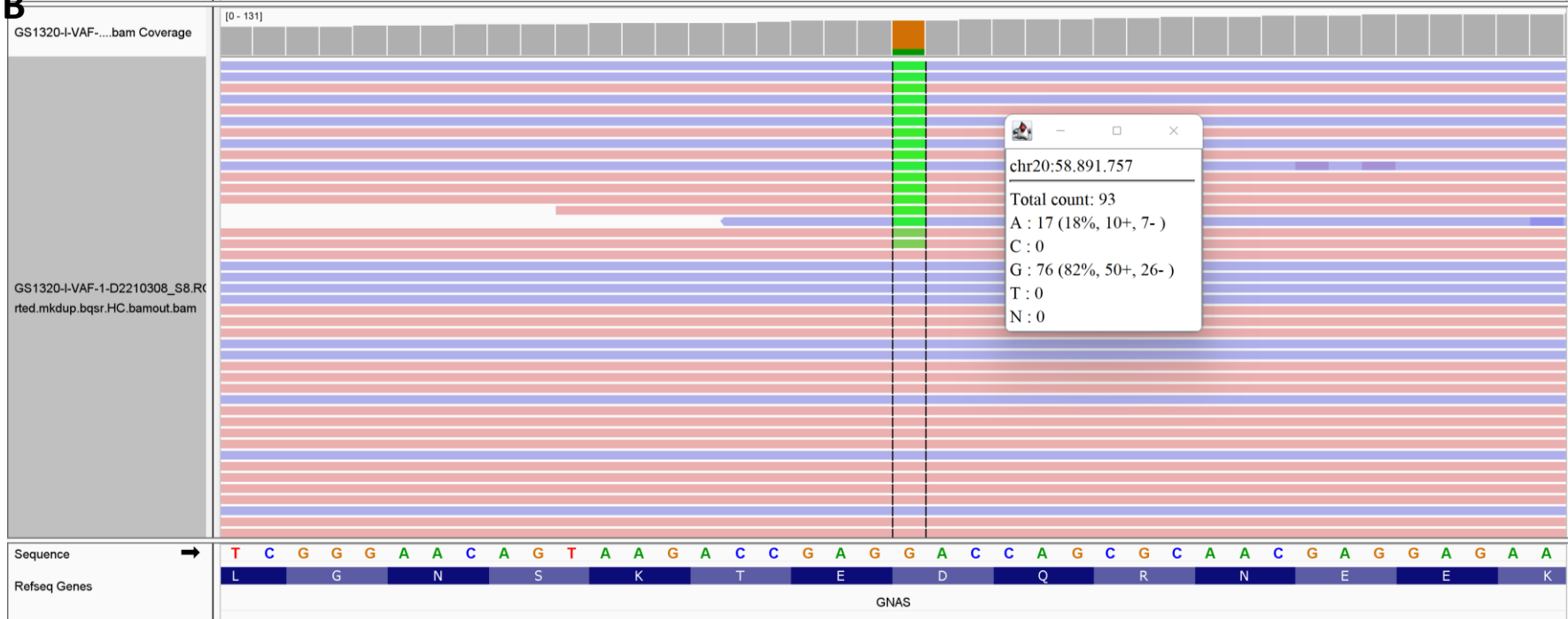


Figura suplementaria 2: Visualización de la variante GNAS:NM_001077488:c.31G>A:p.(D11N) en mosaico identificada en el paciente GS1320-I (panel 220926). Se muestra el resultado (hg19) obtenido por el abordaje rutinario (A) vs con la nueva pipeline (B) (hg38): se puede apreciar que en el caso del abordaje rutinario se observa ruido introducido principalmente por los restos de adaptadores no eliminados de manera eficaz mediante este abordaje. El porcentaje de la variante aumenta del 14% al 18% entre estudios a pesar de que la cobertura es similar.

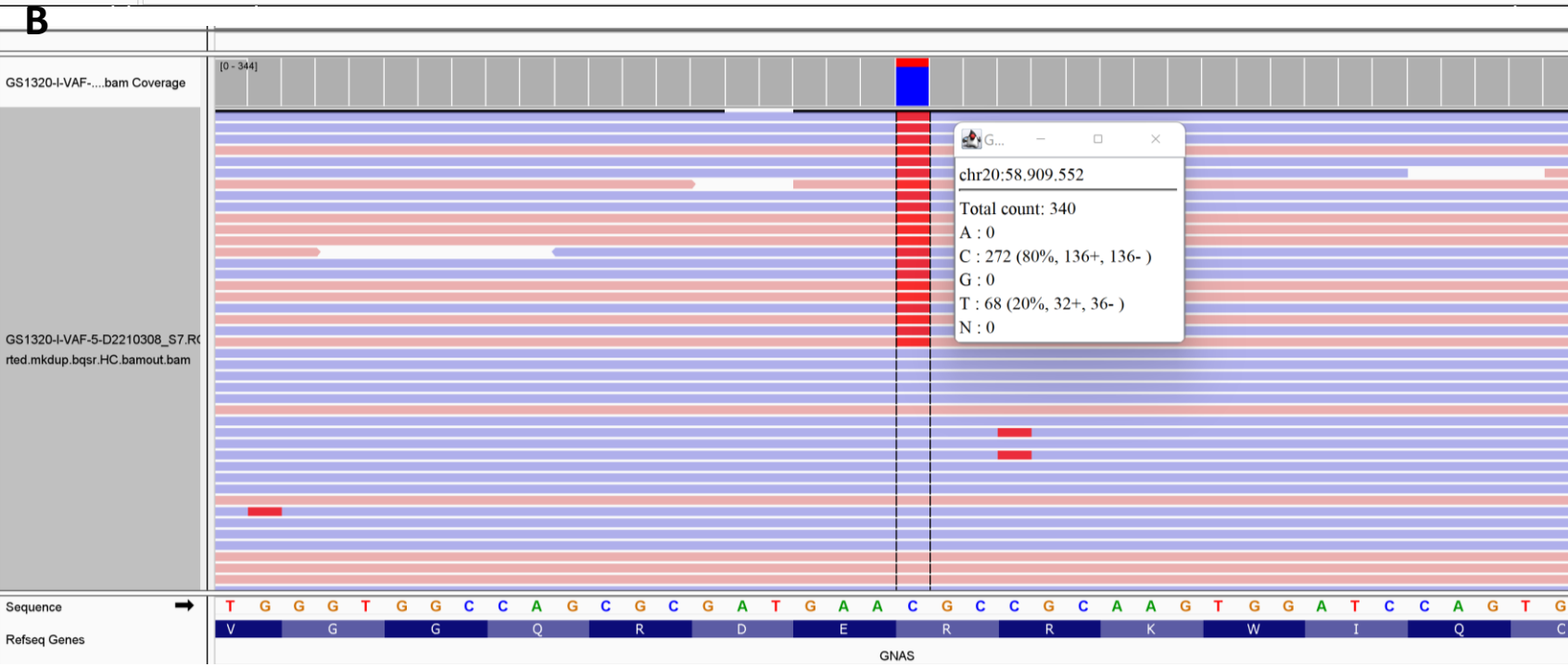
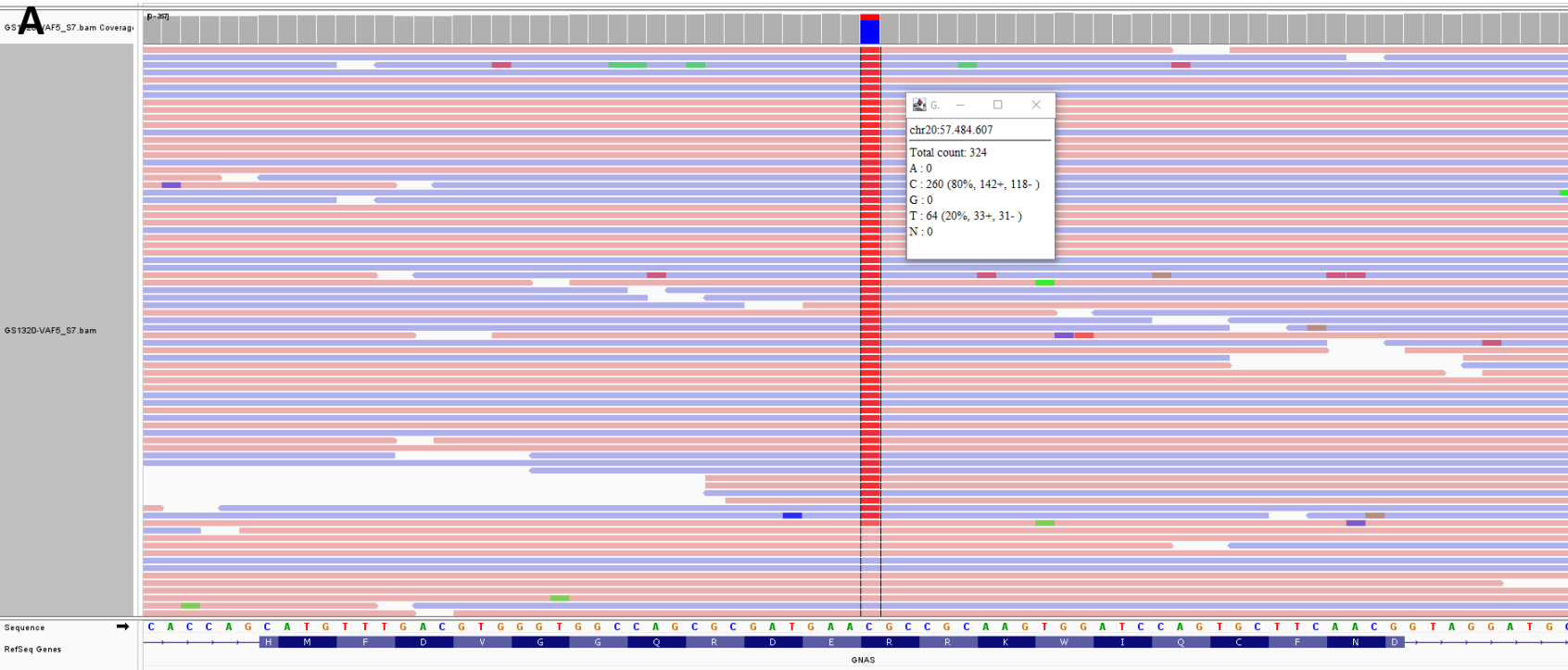


Figura suplementaria 3: Visualización de la variante GNAS:NM_001077488:c.694C>T.p.(R232C) en mosaico identificada en el paciente GS1320-I (panel 220926). Se muestra el resultado (hg19) obtenido por el abordaje rutinario (A) vs con la nueva pipeline (B) (hg38): se puede apreciar que en el caso del abordaje rutinario se aprecia mas ruido de fondo y la cobertura mejora con la nueva pipeline aunque el porcentaje de la variante se mantiene estable (20%).

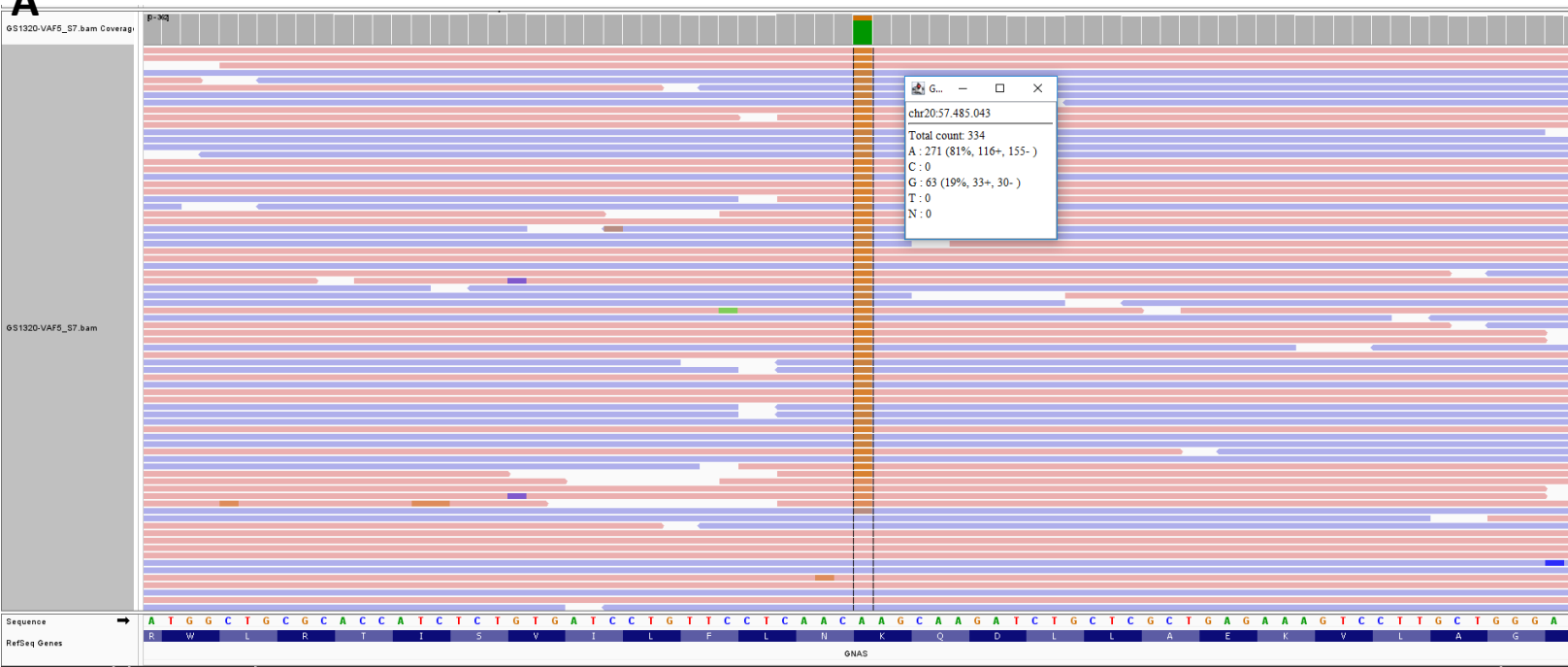
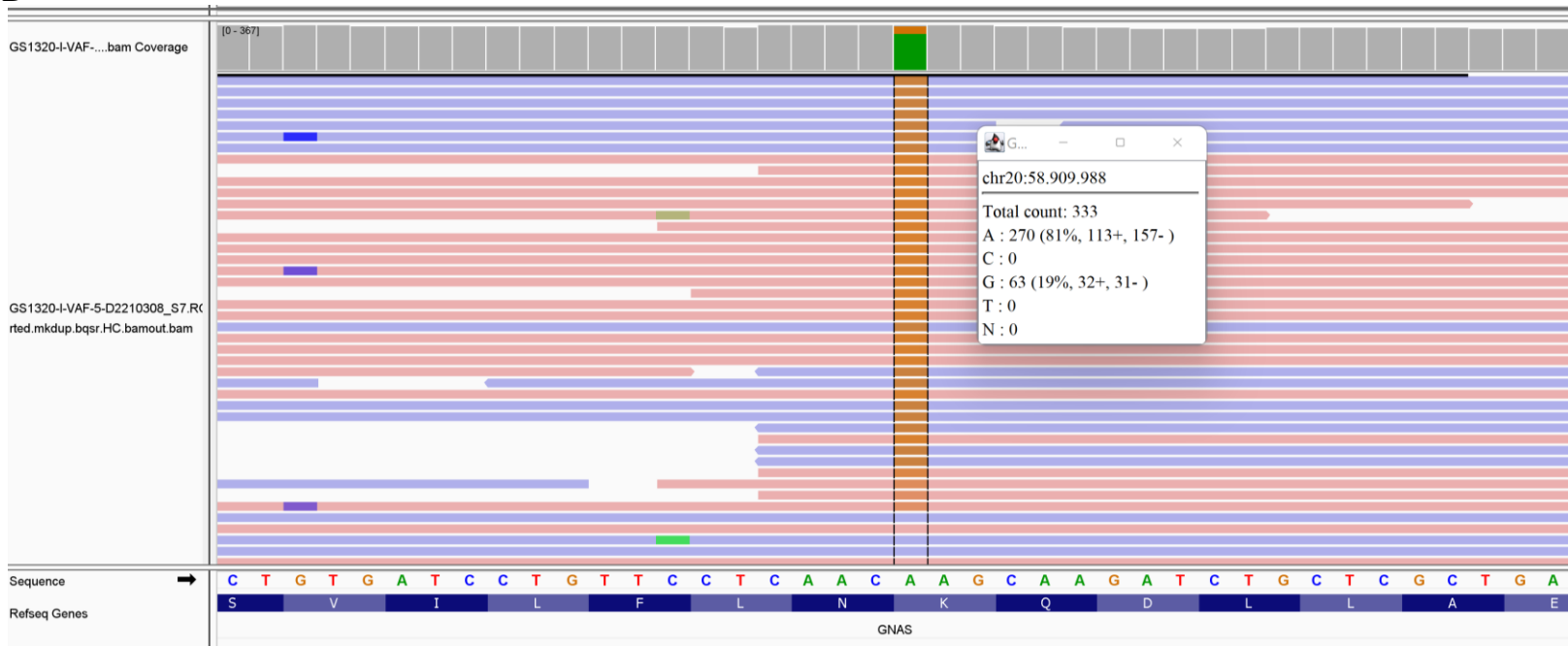
A**B**

Figura suplementaria 4: Visualización de la variante GNAS:NM_001077488:c.880A>G:p.(K294E) en mosaico identificada en el paciente GS1320-I (panel 220926). Se muestra el resultado (hg19) obtenido por el abordaje rutinario (A) vs con la nueva pipeline (B) (hg38): en este caso tanto la cobertura como el porcentaje de la variante (19%) se mantienen estables.