

## John Doe

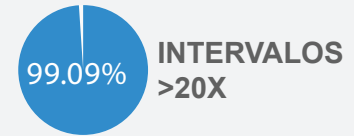
Fecha de Nacimiento: 1973-02-09  
Ordenante: Dr.

ID de la muestra: S1045698  
Muestra recibida: 2018-10-3  
Informe generado: 2018-10-3

### Resolución Analítica

**358** GENES  
SECUENCIADOS

TCTACAGTCGAC  
**107X** PROFUNDIDAD  
MEDIA  
TCTACAGTCGAC



## Resumen de Resultados

Área clínica	Riesgo para la Salud	Recomendaciones de Tratamiento
<b>Cardiovascular</b>	<b>Riesgo Severo para la Salud Identificado</b>	<b>Recomendaciones Personalizadas de Tratamiento Identificadas</b>
<b>Oncología</b>	Sin Riesgo para la Salud Identificado	Sin Recomendaciones Identificadas
<b>Neurología</b>	Sin Riesgo para la Salud Identificado	Sin Recomendaciones Identificadas
<b>Infertilidad</b>	Sin Riesgo para la Salud Identificado	Sin Recomendaciones Identificadas
<b>Trastornos oculares hereditarios</b>	Sin Riesgo para la Salud Identificado	Sin Recomendaciones Identificadas
<b>Trastornos metabólicos</b>	Sin Riesgo para la Salud Identificado	Sin Recomendaciones Identificadas
<b>Respuesta Fármacos</b>	<b>Riesgo Severo para la Salud Identificado</b>	<b>Recomendaciones Personalizadas de Tratamiento Identificadas</b>

CLIA #31D2123554

## Resultados detallados



### Cardiovascular

Los trastornos cardiovasculares hereditarios pueden aumentar el riesgo de ataque al corazón y derrame.

#### Tipo de enfermedad

#### Resultado

Aortopatías	Variante(s) NO identificada(s). Interpretación: No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.							
Cardiomiopatías y arritmias	Variante(s) NO identificada(s). Interpretación: No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.							
Trastornos hereditarios del colesterol y lípidos	<b>Variante Patogénica Identificada</b>							
	<b>Variante Identificada</b>							
	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Gen</th> <th>Variante</th> <th>Herencia</th> <th>Expresión</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>LDR</td> <td>c.654_656delTGG</td> <td>Autosómica Dominante</td> <td>Heterocigótica</td> </tr> </tbody> </table> <p>Interpretación: Se ha identificado en el gen LDLR una variante patogénica heterocigótica (c.654_656delTGG) , lo que indica que este paciente podría verse afectado por, o tener predisposición a desarrollar, hipercolesterolemia familiar. La hipercolesterolemia familiar es una enfermedad hereditaria que provoca elevados niveles de LDL-C colesterol y aumenta el riesgo de padecer una enfermedad cardiovascular prematura.</p> <p>Información del gen: LDLR El gen LDLR codifica el receptor de lipoproteína de baja densidad, que está involucrado en regular los niveles de colesterol en sangre. Las mutaciones en LDLR se asocian con la hipercolesterolemia autosómica dominante familiar (OMIM ID: 143890).</p>	Gen	Variante	Herencia	Expresión	LDR	c.654_656delTGG	Autosómica Dominante
Gen	Variante	Herencia	Expresión					
LDR	c.654_656delTGG	Autosómica Dominante	Heterocigótica					
Hipertensión y trastornos vasculares	Variante(s) NO identificada(s). Interpretación: No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.							
Trombofilias	Variante(s) NO identificada(s). Interpretación: No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.							

## Recomendaciones personalizadas

- Se recomienda seguimiento clínico con un profesional de la salud.
- La hipercolesterolemia familiar provoca elevados niveles de colesterol que normalmente no pueden reducirse solo mediante dieta y ejercicio. Consulte con su médico si ha medido sus niveles de colesterol en el pasado y conocer con qué frecuencia deberían examinarse en el futuro.
- Consulte con su médico cómo puede reducir sus niveles de colesterol: se recomienda comenzar el tratamiento para la hipercolesterolemia familiar a la edad de 8-10 años, o cuando se diagnostique. Típicamente el tratamiento incluye el uso de medicamentos reductores de colesterol llamados estatinas.
- Se recomienda Consejo Genético. La hipercolesterolemia familiar es un trastorno hereditario, lo que significa que los parientes de sangre pueden tener también riesgo de desarrollar este trastorno y de transmitirlo a sus descendientes.

Resultados detallados

 Oncología

Los síndromes de cáncer hereditario provocan mayor riesgo de padecer cáncer, típicamente a edades tempranas.

Tipo de enfermedad	Resultado
Cánceres hereditarios	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.

Sobre su resultado

Aproximadamente 1 de cada 3 personas será diagnosticada con cáncer a lo largo de su vida, con un 10-15% de estos cánceres siendo asociados a factores genéticos. Los síndromes de cáncer hereditario provocan un aumento del riesgo de padecer cáncer, típicamente manifestado a edades tempranas. Su resultado no identificó que se encuentre en riesgo de padecer un síndrome de cáncer hereditario; sin embargo, este resultado no significa que esté exento de riesgo de tener cáncer en algún momento de su vida, y aún debería seguir las guías de evaluación rutinaria de cáncer que su médico recomiende para su género y edad.

Resultados detallados



Neurología

Las enfermedades degenerativas hereditarias pueden causar un mayor riesgo de disminución cognitiva y discapacidad neurológica, normalmente a edades tempranas.

Tipo de enfermedad	Resultado
Enfermedades neurológicas	Variante(s) NO identificada(s). Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.

Sobre su resultado

Aproximadamente 1 de cada 3 personas habrá desarrollado una demencia para la edad de 85 años. Las enfermedades neurodegenerativas hereditarias aumentan el riesgo de desarrollar demencia y trastornos relacionados, como la enfermedad de Parkinson y la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), normalmente a edades más tempranas que en el resto de la población. Su resultado no muestra que esté en riesgo de tener un trastorno neurodegenerativo hereditario; sin embargo, este resultado no significa que no pueda desarrollar aún así uno de estos trastornos a lo largo de su vida, dado que muchos factores afectan a este riesgo.

Resultados detallados



Infertilidad

Las formas hereditarias de infertilidad pueden causar la inhabilidad de producir espermatozoides, o la inhabilidad de producir esperma capaz de fecundar el óvulo y resultar en un embarazo exitoso.

Tipo de enfermedad	Resultado
Ausencia Congénita del Conducto Deferente	Variante(s) NO identificada(s).
	No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.
Aneuploidías de los Cromosomas Sexuales	Variante(s) NO identificada(s).
	No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.
Otros factores de infertilidad masculina	Variante(s) NO identificada(s).
	No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.
Microdeleciones del cromosoma Y	Variante(s) NO identificada(s).
	No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.

Sobre su resultado

La infertilidad afecta a 1 de cada 6 parejas, con un 10-15% de estos trastornos siendo causados por factores genéticos. Su resultado no muestra que esté en mayor riesgo de tener una forma genética de infertilidad. Sin embargo, este resultado no significa que no pueda padecer aún así uno de estos trastornos en el futuro, dado que hay muchos factores involucrados, incluyendo la fertilidad de su pareja reproductiva.

## Resultados detallados



### Trastornos oculares hereditarios

Los trastornos oculares hereditarios pueden llevar a un mayor riesgo de pérdida de la visión a edades más tempranas.

Tipo de enfermedad	Resultado
Glaucoma de inicio precoz	Variante(s) NO identificada(s).
	No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.
Degeneración macular	Variante(s) NO identificada(s).
	No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.
Distrofia corneal	Variante(s) NO identificada(s).
	No hay aumento de riesgo para esta enfermedad según estos resultados.

#### Sobre su resultado

La pérdida de visión, incluyendo la degeneración macular y el glaucoma, son comunes en la edad adulta. Las causas genéticas de estos trastornos pueden provocar mayor riesgo de desarrollarlos, especialmente a edades más tempranas. Su resultado no muestra que esté en mayor riesgo de padecer una forma hereditaria de pérdida de visión. Sin embargo, este resultado no implica que no pueda desarrollar aún así uno de estos trastornos a lo largo de su vida, dado que hay muchos factores que afectan a su riesgo, por lo que debería seguir todas las recomendaciones de cuidado ocular y las pautas de evaluación establecidas por su médico.

## Resultados detallados



### Trastornos metabólicos

Existe una amplia variedad de trastornos genéticos que pueden afectar a la forma en la que procesamos y degradamos diferentes sustancias en nuestro cuerpo, como las que ingerimos, y que pueden derivar en mayores riesgos para la salud.







Tipo de enfermedad	Resultado
Hemocromatosis	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.
Respuesta a la anestesia	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.
Riesgo de celiaquía	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.
Deficiencia de Alfa-1 Antitripsina	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.
Discinesia Primaria Ciliar	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.
Enfermedad de Wilson	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.
Deficiencia de Ornitina Transcarbamilasa	Variante(s) NO identificada(s).
	Interpretación: No hay riesgo aumentado para esta enfermedad según estos resultados.

### Sobre su resultado

Su resultado no muestra que tenga un mayor riesgo de desarrollar ninguna de las enfermedades evaluadas. Este resultado reduce su riesgo de desarrollar estos trastornos, pero no lo elimina completamente, dado que hay muchos factores que afectan a dicho riesgo.


Resultados detallados

 Respuesta a fármacos

-  Los pacientes pueden requerir mayor dosis de este fármaco
-  Los pacientes pueden requerir menor dosis de este fármaco
-  Los pacientes pueden experimentar falta de eficacia con este fármaco
-  Los pacientes pueden tener mayor riesgo de sufrir efectos adversos
-  Consulte el algoritmo de dosificación para una dosis adecuada
-  La respuesta del paciente puede ser impredecible según este genotipo
























Uso con precaución extrema / Considere alternativas

Se espera que los fármacos citados a continuación tengan efectos adversos severos o estén contraindicados para este genotipo.

Fármaco	Riesgo	Referencia	Fármaco	Riesgo	Referencia
Abacavir (Ziagen)		26599303, 26151496			

Usar con precaución

Se espera que los fármacos citados a continuación tengan efectos adversos severos o estén contraindicados para este genotipo.

Fármaco	Riesgo	Referencia	Fármaco	Riesgo	Referencia
<b>Cardiovascular</b>			<b>Analgésicos</b>		
Digoxina (Lanoxin)		12189368, 10716719	Fentanyl (Duragesic)		23632726, 17898703, 21902500, 21383334
Rosuvastatina (Crestor)		20130569; 20679960; 16784736; 19474787; 23930675; 23930675; 23876492; 25630984; 20207952; 28322941	Metadona (Methadose)		23632726, 17898703, 21902500, 21383334
Atorvastatina (Lipitor)		16103896; 20031582; 20031551; 17289397; 19667110			25456329, 21902500, 21790905
Clopidogrel (Plavix)		23111421; 23275066; 25704243	Morfina (Duramorph)		23632726, 17898703, 21902500, 21383334
Warfarina (Coumadin)		21900891; 28198005	Oxicodina (Oxycontin)		23632726, 17898703, 21902500, 21383334
<b>Enfermedades infecciosas</b>			Tramadol (Ultram)		23632726, 17898703, 21902500, 21383334
Nevirapina (Viramune)		24911354; 18301070; 21505298; 25714001; 15627041	<b>Psiquiatría</b>		
Atazanavir (Reyataz)		24557078; 26180834	Clozapina (Clozaril)		18579277; 23851570; 20714340; 19339912; 23859574; 23859574; 23859574; 17767146; 18086475; 18180754; 26872113
Ritonavir (Norvir)		16170755; 17058217; 17148966; 19710077; 20504240; 21288825; 21317582; 21348813; 22179231; 22661571; 23148286; 23548653; 24516079; 26857335	Olanzapina (Zyprexa)		18579277; 23851570; 20714340; 19339912; 23859574; 23859574; 23859574; 17767146; 18086475; 18180754; 26872113
<b>Oncología</b>			Lorazepam (Ativan)		19916996; 15044558; 15961980
Metotrexato (Trexall)		25007187, 25303299, 25582575, 27399166	Oxazepam (Serax)		19916996; 15044558; 15961980
Fluorouracil (Adrucil)		21449681; 15213713; 20078613; 27995989;			
Irinotecan (Camptosar)		20335017, 20562211, 17728214, 17510208, 15280927, 16456808, 15297419, 17577039			
<b>Otros fármacos</b>					
Ataluren		Vea la etiqueta del medicamento			
Ivacaftor (Kalydeco)		Vea la etiqueta del medicamento			





## Respuesta a fármacos, continuación

### Respuestas normales esperadas

Se espera que los fármacos citados a continuación tengan una respuesta normal para el genotipo del paciente.

Fármaco	Referencia
<b>Cardiovascular</b>	
Flecainida (Tambacor)	21412232
Propafenona (Rythmol)	21412232
Carvedilol (Coreg)	Vea la etiqueta del medicamento
Metoprolol (Lopressor)	21412232
Furosemida (Lasix)	21692745
Espironolactona (Aldactone)	21692745
Pravastatina (Pravachol)	20886236; 20215968; 18222353; 20403483
Simvastatina (Zocor)	16321621, 19891551
<b>Endocrinología</b>	
Carbimazol (Neomercazole)	26599303, 26151496
Metimazol (Tapazole)	26599303, 26151496
Propiltiouracilo (Propylcil)	26599303, 26151496
Clorpropamida (Diabinese)	Vea la etiqueta del medicamento
Glibenclámidica (Glynase)	Vea la etiqueta del medicamento
Glipizida (Glucotrol)	Vea la etiqueta del medicamento
Rosiglitazona (Avandia)	23426382; 17178266
<b>Gastroenterología</b>	
Lansoprazol (Prevacid)	21412232
Omeprazol (Prilosec)	21412232
<b>Immunología</b>	
Sulfasalazina (Azulfidine)	Vea la etiqueta del medicamento
Pegloticasa (Krystexxa)	Vea la etiqueta del medicamento
Azatioprina (Azasan)	25108385, 25624441, 26405151, 26033531
Ciclosporina (Neoral)	23354298, 21806386
Sirolimus (Rapamune)	16815317, 15707415
Adalimumab (Humira)	26244882; 24192118; 23057546; 22960943; 22760475; 22129793; 19365401; 18713756; 18438841; 18050183; 17673491; 17343250; 16909270; 16720636; 15834068; 12847678; 12759288; 12190096
Etanercept (Enbrel)	26244882; 24192118; 23057546; 22960943; 22760475; 22129793; 19365401; 18713756; 18438841; 18050183; 17673491; 17343250; 16909270; 16720636; 15834068; 12847678; 12759288; 12190096
Infliximab (Remicade)	26244882; 24192118; 23057546; 22960943; 22760475; 22129793; 19365401; 18713756; 18438841; 18050183; 17673491; 17343250; 16909270; 16720636; 15834068; 12847678; 12759288; 12190096
Lesinurad (Zurampic)	Vea la etiqueta del medicamento
Probenecid (Probalan)	Vea la etiqueta del medicamento
Allopurinol (Zyloprim)	25676789, 26810134
<b>Enfermedades infecciosas</b>	
Dapsona (Aczone)	24152261, 23604100
Etambutol (Myambutol)	24637014, 26616266, 24465778, 17950035
Isoniazid (Hydra)	24637014, 26616266, 24465778, 17950035
Mafenida (Sulfamylon)	Vea la etiqueta del medicamento
Ácido nalidíxico (NegGram)	Vea la etiqueta del medicamento
Nitrofurantoina (Furadantin)	Vea la etiqueta del medicamento
Norfloxacino (Noroxin)	Vea la etiqueta del medicamento
Pirazinamida (Rifater)	24637014, 26616266, 24465778, 17950035
Rifampicina (Rifadin)	24637014, 26616266, 24465778, 17950035
Sulfadiazina (Lantrisul)	Vea la etiqueta del medicamento
Sulfametoxazol (Gantanol)	Vea la etiqueta del medicamento
Sulfisoxazol	Vea la etiqueta del medicamento
Voriconazol (Vfend)	27981572
Cloroquina (Aralen)	Vea la etiqueta del medicamento

Fármaco	Referencia
<b>Enfermedades infecciosas, continuación</b>	
Clorguanida	Vea la etiqueta del medicamento
Primaquina	Vea la etiqueta del medicamento
Quinina	Vea la etiqueta del medicamento
Efavirenz (Sustiva)	25611810, 26774523, 26779253, 22927450
<b>Neurología</b>	
Brivaracetam (Briviact)	Vea la etiqueta del medicamento
Lamotrigina (Lamictal)	22047493; 23263737; 24820767; 26790665
Oxcarbazepina (Trileptal)	Vea la etiqueta del medicamento
Fenitoína (Dilantin)	25099164
<b>Oncología</b>	
Ondansetrón (Zofran)	20707787, 25012726
Tropisetron (Navoban)	28002639
Antraciclina y Sustancias Relacionadas	21900104; 23441093
Ciclofosfamida (Cytosan)	20568049; 21362365; 23775025; 25008867
Epirubicina (Ellece)	20568049; 21362365; 23775025; 25008867
Paclitaxel (Taxol)	20638924, 19052714, 19052714, 22188361, 22188361, 19786980
Agentes Antineoplásicos	20638924, 19052714, 19052714, 22188361, 22188361, 19786980
Tamoxifeno (Soltamox)	29385237
Leucovorina	16818689; 20647221; 24167597
Mercaptopurina (Purinethol)	25108385, 25624441, 26405151, 26033531
Tioguanina	21270794
Capecitabina (Xeloda)	23988873
Análogos de Pirimidina	23988873
Tegafur	23988873
Rasburicase (Elitek)	Vea la etiqueta del medicamento
Inhibidores del Factor de Necrosis Alfa (TNF-Álfa)	26244882; 24192118; 23057546; 22960943; 22760475; 22129793; 19365401; 18713756; 18438841; 18050183; 17673491; 17343250; 16909270; 16720636; 15834068; 12847678; 12759288; 12190096
Lapatinib (Tykerb)	21245432, 24687830
Agente Alquilante	25545243; 24533712; 21946896; 21479364; 18511948; 11160862; 10208650



## Respuesta a fármacos, continuación

### Respuestas normales esperadas

Se espera que los fármacos citados a continuación tengan una respuesta normal para el genotipo del paciente.

Fármaco	Referencia
<b>Otros fármacos</b>	
Contraceptivos Hormonales	
Latanoprost (Xalatan)	17467803; 25339146
Metazolamida (Neptazane)	9109770, 20504258, 25918017
Nicotina	23459442; 16395295; 22695756; 17548664; 18192898; 26555332
Tolterodina (Detrol)	Vea la etiqueta del medicamento
<b>Analgésicos</b>	
Lidocaína (Xylocaine)	Vea la etiqueta del medicamento
Prilocaina (Citanest)	Vea la etiqueta del medicamento
Carisoprodol (Soma)	Vea la etiqueta del medicamento
Aspirina (Bayer)	22940005; 16493486
Celecoxib (Celebrex)	Vea la etiqueta del medicamento
Diclofenac (Voltaren)	Vea la etiqueta del medicamento
Flurbiprofeno (Ocufen)	Vea la etiqueta del medicamento
Piroxicam (Feldene)	Vea la etiqueta del medicamento
Alfentanil (Alfenta)	28745577; 28379874; 28346387; 25760804; 25752520; 25715171; 25556837; 25266679; 25239082; 25155931; 23632726; 21902500; 21837673; 21383334; 21150856; 19783098; 19605407; 18403122; 18250251; 17898703; 17156920
Buprenorfina (Buprenex)	28745577; 28379874; 28346387; 25760804; 25752520; 25715171; 25556837; 25266679; 25239082; 25155931; 23632726; 21902500; 21837673; 21383334; 21150856; 19783098; 19605407; 18403122; 18250251; 17898703; 17156920
Codeína	

Fármaco	Referencia
<b>Psiquiatría</b>	
lloperidona (Fanapt)	Vea la etiqueta del medicamento
Perfenazina	Vea la etiqueta del medicamento
Pimozidea(Orap)	Vea la etiqueta del medicamento
Risperidona (Risperdal)	18579277; 23851570; 20714340; 19339912; 23859574; 23859574; 23859574; 23859574; 17767146; 18086475; 18180754; 26872113
Tioridazina	Vea la etiqueta del medicamento
Brexpiprazol (Rexulti)	Vea la etiqueta del medicamento
Clobazam (Onfi)	Vea la etiqueta del medicamento
Bupropion (Wellbutrin)	15492764; 17654295; 18058343; 26153084
Inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina	20877297
Citalopram (Celexa)	25974703
Escitalopram (Lexapro)	25974703
Fluvoxamina (Luvox)	25974703
Paroxetina (Paxil)	25974703
Sertralina (Zoloft)	25974703
Atomoxetina (Strattera)	21412232
Venlafaxina (Effexor)	21412232
Amitriptilina (Elavil)	27997040
Clomipramina (Anafranil)	27997040
Desipramina (Norpramin)	27997040
Doxepina (Sinequan)	27997040
Imipramina (Tofranil)	27997040
Nortriptilina (Aventyl)	27997040
Protriptilina (Vivactil)	27997040
Trimipramina (Surmontil)	27997040

## Resultados del Genotipado de Respuesta a Fármacos

Gen	Genotipo (Fenotipo)	Gen	Genotipo (Fenotipo)
ABCB1	rs1045642 A/A	HLA-C	C*04:01
	rs2032582 A/A		C*08:01
ABCG2	rs2231142 G/G	HLA-DPB1	DPB1*02:01
ADD1	rs4961 G/G		DPB1*05:01
ANKK1	rs1800497 G/G	HLA-DQA1	DQA1*05:01
APOE	rs7412 C/C		DQA1*03:01
CBR3	rs10566892 G/A	HLA-DRB1	DRB1*14:03
CES1	rs71647871 C/C		DRB1*09:01
CFTR	.....	HTR1A	rs6295 G/G
COMT	rs4680 A/A	ITPA	rs1127354 C/C
CYP2B6	rs3745274 G/G		rs7270101 A/A
	rs28399499 T/T	KIF6	rs20455 A/G
CYP2C19	*1/*1 (.....)	LTC4S	rs730012 A/A
CYP2C8	rs10509681 T/T	MTHFR	rs1801133 G/G
CYP2C9	*1/*1 (.....)	NAT2	.....
CYP2D6	*1/*1 (.....)	NQO1	rs1800566 G/A
CYP3A4	rs2242480 C/C	NUDT15	rs116855232 C/C
	rs2740574 T/T	OPRM1	rs1799971 A/A
CYP3A5	*3/*3 (.....)	PTGFR	rs3753380 C/C
CYP4F2	rs2108622 C/T	PTGS1	rs10306114 A/A
DPYD	*1/*1 (.....)	SLC28A3	rs7853758 A/A
DRD2	rs1799978 T/T	SLC6A4	.....
EPHX1	rs1051740 C/T	SLCO1B1	rs4149056 T/T
	rs2234922 A/A	TNF	rs1800629 G/G
ERCC1	rs3212986 C/C	TP53	rs1042522 C/C
	rs11615 A/A	TPMT	*1/*1 (.....)
F2	rs1799963 G/G	TXNRD2	rs13306278 C/C
F5	rs6025 C/C	TYMS	rs151264360 TTTAAAG/T
FASTKD3	rs1801394 A/A	UGT1A1	rs887829 T/T
G6PD	.....		rs4148323 G/G
GSTP1	rs1695 A/G	UGT1A4	rs2011425 T/T
HAS3	rs2232228 G/G	UGT2B15	rs1902023 A/C
HLA-A	A*02:01	UMPS	rs1801019 G/G
	A*26:01	VDR	rs2228570 G/G
HLA-B	B*15:01	VKORC1	rs9923231 C/C
	B*40:06	XPC	rs2228001 G/T
		XRCC1	rs25487 T/C

## Apéndice

### Variantes patogénicas identificadas

Gen	Localización	Variante	Herencia	Expresión	Clasificación
LDLR	.....	c. 654_656delTGG	.....	.....	.....

#### LDLR c. 654\_656delTGG

.....

.....

..... PMID(4389683,4867200);

..... PMID(47539906,22698793).

.....

.....

..... LDLR

.....

.....

..... (OMIM ID: 143890).



## Genes Evaluados

ABCA1	AXIN2	CDKN2A	EGFR	GPC3	LHCGR	NR5A1	PSEN2	SLC22A5	TH
ABCA4	BAG3	CEBPA	EMD	GPD1	LIPA	OPTN	PTCH1	SLC40A1	THADA
ABCC9	BAP1	CFH	ENG	GPD1L	LIPC	OTC	PTEN	SLC6A3	TMEM127
ABCG5	BARD1	CFTR	EPCAM	GPIHBP1	LMF1	PALB2	RAD50	SMAD3	TMEM43
ABCG8	BCHE	CHCHD10	EYA4	GREM1	LMNA	PARK7	RAD51C	SMAD4	TNNC1
ACTA2	BLM	CHEK2	F2	GRN	LMX1B	PAX6	RAD51D	SMARCA4	TNNI3
ACTC1	BMPR1A	COL3A1	F5	HAMP	LPL	PCSK9	RAF1	SMARCB1	TNNT2
ACTN2	BMPR2	COL4A1	FANCC	HCN4	LRRK2	PDGFRA	RB1	SMARCE1	TP53
ACVRL1	BRCA1	CRYAB	FBN1	HFE	LTBP2	PFN1	RBM20	SNCA	TPM1
AGL	BRCA2	CSRP3	FBXO7	HJV	MAPT	PHOX2B	RECQL4	SNTA1	TRDN
AIP	BRIP1	CYP11A1	FH	HLA-DQA1	MAX	PINK1	RET	SOD1	TSC1
ALK	CACNA1C	CYP11B1	FHL1	HLA-DQB1	MEN1	PITX2	RUNX1	SPG11	TSC2
ALS2	CACNA1S	CYP17A1	FKRP	HOXB13	MET	PKD1	RYR1	SPR	TTN
ANG	CACNA2D1	CYP19A1	FKTN	HRAS	MFRP	PKD2	RYR2	SQSTM1	TTR
ANGPTL3	CACNB2	CYP1B1	FLCN	HSD11B2	MITF	PKP2	SAR1B	SRY	UBQLN2
ANK2	CALM1	CYP27A1	FLNC	JUP	MLH1	PLN	SCN10A	STAG3	USP26
APC	CALM2	DAZL	FMR1	KCNE1	MSH2	PMS2	SCN4B	STK11	USP9Y
APOA1	CALM3	DCTN1	FOXC1	KCNE2	MSH6	POLD1	SCN5A	SUFU	VAPB
APOA5	CAPN10	DDX25	FOXL2	KCNE3	MUTYH	POLE	SCNN1G	TARDBP	VCL
APOB	CASQ2	DENND1A	FSHB	KCNH2	MYBPC3	POT1	SDHA	TAZ	VCP
APOC2	CASR	DES	FSHR	KCNJ2	MYH11	PRDM9	SDHAF2	TBK1	VHL
APOC3	CATSPER1	DICER1	FUS	KCNQ1	MYH7	PRKAG2	SDHB	TCAP	VPS35
APOE	CATSPER2	DIS3L2	GAA	KISS1R	MYL2	PRKAR1A	SDHC	TERC	WDR36
APP	CAV1	DMD	GALT	KIT	MYL3	PRKN	SDHD	TERT	WRN
AR	CAV3	DNAJC6	GATA2	LAMP2	MYOC	PRKRA	SERPINA1	TFG	WT1
ARMS2	CDC73	DOLK	GCH1	LCAT	NBN	PRM1	SERPINC1	TFR2	XRCC2
ATM	CDH1	DPY19L2	GDF9	LDB3	NF1	PRNP	SETX	TGFB3	ZP1
ATP13A2	CDK4	DSC2	GLA	LDLR	NF2	PROC	SGCD	TGFBI	
ATP7B	CDKN1B	DSG2	GNAS	LDLRAP1	NOBOX	PROS1	SH3PXD2B	TGFBR1	
AURKC	CDKN1C	DSP	GNRHR	LHB	NOTCH3	PSEN1	SIGMAR1	TGFBR2	

