

<b>Paciente:</b> .....	<b>Código Lorgen:</b> .....
<b>Edad:</b> .....	<b>Sexo:</b> .....
<b>NIF:</b> .....	<b>Fecha extracción:</b> .....
<b>C.Extracción:</b> ENEVIA HEALTH LLC	<b>Fecha de registro:</b> .....
<b>Tipo muestra:</b> SANGRE EN FTA	<b>Fecha de informe:</b> .....

## INFORME DE ANALISIS GENETICO

### MOTIVO DE ESTUDIO

Paciente de 11 años con sospecha de Trastorno del neurodesarrollo. Presenta problemas de lenguaje y posible TDAH, problemas metabólicos a nivel de funcionamiento intestinal y actividad DAO reducida. Presenta problemas inmunes a nivel de baja respuesta inmunitaria.

### DESCRIPCION

Diagnóstico genético mediante exoma completo, análisis por ultrasecuenciación (NGS) de las regiones exónicas e intrónicas adyacentes para la detección de variantes puntuales y CNVs en más de 23.000 genes, siendo priorizados los cambios que pudieran estar asociados al perfil Neuro-Inmuno-Metabólico que se especifica en el Anexo 1 del presente informe.

### RESULTADO

Se han detectado las siguientes variantes:

Gen	Herencia	Cigotidad	HGVSc/HGVSp	Clasificación	Consecuencia	dbSNP ID	Profundidad de lectura
SI	AR	Heterocigosis (30%)	NM_001041.4:c.3186_3187del p.(Tyr1063Ter)	Patogénica: PVS1, PP5, PM2	Nonsense	rs776569472	142X
SPG7	AD/AR	Heterocigosis (47%)	NM_003119.4:c.1519C>T p.(Gln507Ter)	Patogénica: PVS1, PP5, PM2	Nonsense	rs1482442290	66X
NPR2	AD/AR	Heterocigosis (27%)	NM_003995.4:c.2644G>A p.(Val882Ile)	Probablemente patogénica: PP3, PM5, PM1, PM2, BP2	Missense	rs55700371	101X
ABCC6	AD/AR	Heterocigosis (49%)	NM_001171.6:c.3421C>T p.(Arg1141Ter)	Patogénica: PVS1, PP5, PM2	Nonsense	rs72653706	92X
SLC25A13	AR	Heterocigosis (51%)	NM_014251.3:c.656A>G p.(Tyr219Cys)	Incierta: PP3, PM2, PP2	Missense	-	77X
USP7	AD	Heterocigosis (51%)	NM_003470.3:c.100C>T p.(Pro34Ser)	Incierta: PM2, BP4	Missense	rs1219502323	69X
CUX2	AD	Heterocigosis (42%)	NM_015267.4:c.688G>A p.(Glu230Lys)	Incierta: PP2, PM2, BP4	Missense	rs756319931	45X
MST1	Factor de riesgo	Heterocigosis (43%)	NM_020998.4:c.561C>A p.(Asp187Glu)	Incierta: PP3, PM2	Missense	-	97X

**Paciente:** \_\_\_\_\_ **Código Lorgen:** \_\_\_\_\_  
**Edad:** \_\_\_\_\_ **Sexo:** \_\_\_\_\_ **NIF:** \_\_\_\_\_  
**Fecha extracción:** \_\_\_\_\_  
**C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC  
**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA **Fecha de registro:** \_\_\_\_\_  
**Fecha de informe:** \_\_\_\_\_

Chr	Inicio	Final	Gen	Región	Consecuencia	Clasificación ACMG
11	637288	639978	<i>DRD4</i>	Exones 1-2	Delección	Incierta
19	13318110	13321483	<i>CACNA1A</i>	Exones 44-45-46-47	Duplicación	Incierta

**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

## CONCLUSIONES:

A- Se han detectado en heterocigosis las siguientes variantes de significado clínico Patogénico/Probablemente patogénico:

A.1 Variante en heterocigosis c.3186\_3187del p.(Tyr1063Ter) en el gen SI, clasificada como Patogénica según criterios ACMG. La variante encontrada provoca la incorporación de un codón de terminación prematuro generándose un producto proteico incompleto, aberrante o no funcional, carente del 41,82% de los residuos aminoácidos. Se sabe que las variantes con pérdida de función en SI son patogénicas (PMID: 16329100, 23103650, 25452324). Esta variante está presente en bases de datos poblacionales (rs776569472, gnomAD 0,03%). Esta variante no ha sido reportada en la literatura en individuos afectados con condiciones relacionadas con SI. ClinVar contiene una entrada para esta variante (Variation ID: 418676). Las patologías asociadas a este gen presentan un patrón de herencia autosómico recesivo, por lo que el paciente sería considerado portador de una variante Patogénica, siendo necesario otro cambio patogénico en el gen para dar lugar a clínica. No obstante, no se puede descartar que exista otra variante (no detectada por limitaciones propias de la técnica), en regiones promotoras, reguladoras o intrónicas profundas de este gen, que pudieran originar un posible compuesto heterocigoto con la variante encontrada, y en cuyo caso si sería suficiente para originar la patología. Siempre que bajo criterio del especialista el paciente presente sintomatología/fenotipo compatible, que ambas variantes se encontrasen en TRANS, que se demostrase su fisiopatología, o al menos, la cosegregación con la enfermedad, de lo contrario el individuo sería solamente considerado como portador. En el presente estudio se han analizado el 100% de las regiones exónicas e intrónicas adyacentes del gen SI, sin haber encontrado una segunda variante que pueda originar un compuesto heterocigoto. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Deficiencia congénita de Sucrosa-isomaltasa (OMIM:222900). Trastorno autosómico recesivo del metabolismo caracterizado por la ausencia de sucrasa y de la mayor parte de la actividad digestiva de la maltasa dentro del complejo enzimático sucrasa-isomaltasa, variando la actividad de la isomaltasa de ausente a normal. Las grandes cantidades de disacáridos no absorbidos crean una diarrea osmótica-fermatativa con síntomas como vómitos, flatulencia y dolor abdominal. Los individuos heterocigotos pueden ser asintomáticos en la edad adulta, pero en la infancia pueden presentar síntomas leves.

A.2- Variante en heterocigosis c.1519C>T p.(Gln507Ter) en el gen SPG7 clasificada como Patogénica según criterios ACMG. La variante encontrada provoca la incorporación de un codón de terminación prematuro generándose un producto proteico incompleto, aberrante o no funcional, carente del 36,31% de los residuos aminoácidos. Las variantes de pérdida de función, como la detectada, son un mecanismo conocido causante de enfermedad en el gen SPG7, habiéndose descrito otras 7 variantes patogénicas en el mismo exón. Esta variante se encuentra descrita en la base de datos mutacional ClinVar clasificada en 3 ocasiones como Patogénica. Por otro lado, la variante detectada no se encuentra registrada en las bases de datos de frecuencias poblacionales (gnomAD exomes y gnomAD genomes). Las patologías asociadas a este gen presentan un patrón

**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

de herencia autosómico dominante o recesivo. Para las formas dominantes, el estado heterocigoto del paciente sería suficiente para el desarrollo de patología, bajo criterio del especialista siempre y cuando se observe compatibilidad fenotípica. Por otro lado, para las formas recesivas el paciente sería considerado portador de una variante Patogénica, siendo necesario otro cambio patogénico en el gen para dar lugar a clínica. No obstante, no se puede descartar que exista otra variante (no detectada por limitaciones propias de la técnica), en regiones promotoras, reguladoras o intrónicas profundas de este gen, que pudieran originar un posible compuesto heterocigoto con la variante encontrada, y en cuyo caso si sería suficiente para originar la patología. Siempre que bajo criterio del especialista el paciente presente sintomatología/fenotipo compatible, que ambas variantes se encontrasen en TRANS, que se demostrase su fisiopatología, o al menos, la cosegregación con la enfermedad, de lo contrario el individuo sería solamente considerado como portador. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Paraplegia espástica tipo 7 (OMIM:607259). La paraplejia espástica hereditaria (SPG) se caracteriza por una debilidad y espasticidad progresivas de las extremidades inferiores debidas a la degeneración de los axones corticoespinales. Existe una heterogeneidad genética considerable. Esta patología muestra variabilidad fenotípica entre familias. Algunos casos son puros, mientras que otros se complican con características neurológicas adicionales (Warnecke et al., 2007).

A.3- Variante en heterocigosis c.2644G>A p.(Val882Ile) en el gen NPR2, clasificada como Probablemente patogénica según criterios ACMG. Este cambio de secuencia sustituye la Valina por Isoleucina en el codón 882 de la proteína NPR2. El residuo de Valina está muy conservado y existe una pequeña diferencia fisicoquímica entre la Valina y la Isoleucina. Esta variante está presente en bases de datos poblacionales (rs55700371, ExAC 0,03%). Asimismo, la variante no ha sido reportada en la literatura en individuos con enfermedad relacionada con NPR2. Los algoritmos desarrollados para predecir el efecto de los cambios en la estructura y función de las proteínas sugieren que es probable que esta variante sea disruptiva, pero estas predicciones no han sido confirmadas por estudios funcionales publicados. Las patologías asociadas a este gen presentan un patrón de herencia autosómico dominante o recesivo. Para las formas dominantes, el estado heterocigoto del paciente sería suficiente para el desarrollo de patología, bajo criterio del especialista siempre y cuando se observe compatibilidad fenotípica. Por otro lado, para las formas recesivas el paciente sería considerado portador de una variante Patogénica, siendo necesario otro cambio patogénico en el gen para dar lugar a clínica. No obstante, no se puede descartar que exista otra variante (no detectada por limitaciones propias de la técnica), en regiones promotoras, reguladoras o intrónicas profundas de este gen, que pudieran originar un posible compuesto heterocigoto con la variante encontrada, y en cuyo caso si sería suficiente para originar la patología. Siempre que bajo criterio del especialista el paciente presente sintomatología/fenotipo compatible, que ambas variantes se encontrasen en TRANS, que se demostrase su fisiopatología, o al menos, la cosegregación con la enfermedad, de lo contrario el individuo sería solamente considerado como portador. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Baja estatura con anomalías esqueléticas inespecíficas (OMIM:616255). Enfermedad de herencia autosómica dominante caracterizada por una estatura baja, definida como una altura inferior

<b>Paciente:</b> [REDACTED]	<b>Código Lorgen:</b> [REDACTED]
<b>Edad:</b> [REDACTED] <b>Sexo:</b> [REDACTED] <b>NIF:</b> [REDACTED]	<b>Fecha extracción:</b> [REDACTED]
<b>C.Extracción:</b> ENEVIA HEALTH LLC	<b>Fecha de registro:</b> [REDACTED]
<b>Tipo muestra:</b> SANGRE EN FTA	<b>Fecha de informe:</b> [REDACTED]

a 2 DE por debajo de lo normal, y sin anomalías endocrinas.

- Condrodysplasia epifisaria, tipo Miura (OMIM:615923). Trastorno de herencia autosómica dominante que se caracteriza por un sobrecrecimiento con estatura alta, aracnodactilia de las manos, macrodactilia de los dedos gordos de los pies, escoliosis, coxa valga y deslizamiento de la epífisis femoral capital (Miura et al., 2014). Las manos presentan múltiples epífisis adicionales (Boudin et al., 2018).

- Displasia acromesomélica 1, tipo Maroteaux (OMIM:602875). Forma autosómica recesiva de displasia acromesomélica, un trastorno esquelético caracterizado por baja estatura, extremidades muy cortas y malformaciones de manos y pies. La gravedad de las anomalías de las extremidades aumenta de proximal a distal, con manos y pies profundamente afectados que muestran braquidactilia y/o dedos rudimentarios (dedos en forma de perilla).

A.4- Variante en heterocigosis c.3421C>T p.(Arg1141Ter) en el gen ABCC6, clasificada como Patogénica según criterios ACMG. La variante encontrada provoca la incorporación de un codón de terminación prematuro generándose un producto proteico incompleto, aberrante o no funcional, carente del 24,14% de los residuos aminoacídicos. Las variantes de pérdida de función (LOF), como la detectada, son un mecanismo conocido de la enfermedad en el gen ABCC6. Los estudios de expresión esta variante en leucocitos y fibroblastos cultivados de individuos afectados homocigotos demuestran la inestabilidad del ARNm y la ausencia de la proteína en los estudios inmunohistoquímicos (Hu et al., 2003); por otro lado la heterocigosis para para la variante p. (Arg1141Ter) puede aumentar el riesgo de enfermedad arterial coronaria aunque esto aun no se ha confirmado en un estudio de cohortes mayor tamaño (Trip et al., 2002; Hornstrup et al., 2011). Las patologías asociadas a este gen presentan un patrón de herencia autosómico dominante o recesivo. Para las formas dominantes, el estado heterocigoto del paciente sería suficiente para el desarrollo de patología, bajo criterio del especialista siempre y cuando se observe compatibilidad fenotípica. Por otro lado, para las formas recesivas el paciente sería considerado portador de una variante Patogénica, siendo necesario otro cambio patogénico en el gen para dar lugar a clínica. No obstante, no se puede descartar que exista otra variante (no detectada por limitaciones propias de la técnica), en regiones promotoras, reguladoras o intrónicas profundas de este gen, que pudieran originar un posible compuesto heterocigoto con la variante encontrada, y en cuyo caso si sería suficiente para originar la patología. Siempre que bajo criterio del especialista el paciente presente sintomatología/fenotipo compatible, que ambas variantes se encontrasen en TRANS, que se demostrase su fisiopatología, o al menos, la cosegregación con la enfermedad, de lo contrario el individuo sería solamente considerado como portador. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Calcificación arterial infantil (OMIM:614473). Trastorno de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por la calcificación de la lámina elástica interna de las arterias musculares y la estenosis debida a la proliferación miointimal.

- Pseudoxantoma elástico (OMIM:264800). Enfermedad de herencia autosómica recesiva que afecta al tejido conjuntivo y se caracteriza por la acumulación de depósitos de calcio y otros minerales en las

<b>Paciente:</b>		<b>Código Lorgen:</b>	
<b>Edad:</b>		<b>Fecha extracción:</b>	
<b>Sexo:</b>		<b>Fecha de registro:</b>	
<b>NIF:</b>		<b>Fecha de informe:</b>	
<b>C.Extracción:</b>	ENEVIA HEALTH LLC		
<b>Tipo muestra:</b>	SANGRE EN FTA		

fibras elásticas, que son un componente del tejido conjuntivo, lo que puede provocar alteraciones en la piel, los ojos, el sistema cardiovascular y el sistema gastrointestinal.

- Pseudoxantoma elástico, forma fruste (OMIM:177850). Forma de pseudoxantoma elástico (OMIM:264800) donde los individuos heterocigotos en la inmensa mayoría de los casos expresan manifestaciones limitadas del fenotipo del pseudoxantoma elástico.

Para las mutaciones de significado clínico patogénico/probablemente patogénico recomendamos: Establecer por parte del médico/especialista (pediatra o neuropediatra) que sigue al paciente, la posibilidad de correlación entre el fenotipo que presenta el paciente y los hallazgos descritos en el presente informe. El especialista debería corroborar junto con toda la información clínica y pruebas que posee del paciente, si las variantes encontradas en los genes SI, SPG7, NPR2 y ABCC6 podrían explicar o ser compatibles con al menos parte de la clínica que presenta el paciente, teniendo en cuenta las patologías relacionadas con estos genes así como su modo de herencia.

B- Por otro lado, se han detectado en heterocigosis las siguientes variantes de significado clínico Incierto según criterios ACMG:

B.1- Variante en heterocigosis c.656A>G p.(Tyr219Cys) en el gen SLC25A13, clasificada como Incierta con tendencia a patogenicidad, según criterios ACMG. La variante encontrada produce un cambio en la secuencia aminoacídica de la proteína, cambiando una Tirosina, que es neutra y polar, en el codón 219 por una Cisteína, que es de una naturaleza similar. Esta variante no se encuentra descrita en las bases de datos de frecuencias poblacionales (gnomAD exomes y gnomAD genomes). Por otro lado, las herramientas de predicción in silico apoyan un posible efecto deletéreo de la variante sobre el propio gen o el producto génico. Las patologías asociadas a este gen presentan un patrón de herencia autosómico recesivo, por lo que el paciente sería considerado portador de una variante Incierta. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Citrulinemia tipo 2 del adulto (OMIM:603471). Trastorno metabólico autosómico recesivo caracterizado clínicamente por la aparición súbita de diversos síntomas neuropsicológicos como desorientación, comportamiento anormal, convulsiones y coma debido a hiperamonemia.

- Citrulinemia tipo 2 neonatal (OMIM:605814). Trastorno metabólico autosómico recesivo caracterizado por crecimiento deficiente, colestasis intrahepática y aumento de la citrulina sérica. La mayoría de los pacientes muestran una mejoría espontánea al año de edad. Sin embargo, algunos pacientes pueden tener un curso progresivo con un retraso continuado del crecimiento y dislipidemia causada por la deficiencia de citrina.

B.2- Variante en heterocigosis c.100C>T p.(Pro34Ser) en el gen USP7, clasificada como Incierta según criterios ACMG. La variante encontrada produce un cambio en la secuencia aminoacídica de la proteína, cambiando una Prolina, que es neutra y apolar, en el codón 34 por una Serina, que es neutra y polar. Esta variante no se encuentra descrita en las bases de datos de frecuencias poblacionales (gnomAD exomes y gnomAD genomes). La patología asociadas a este gen presenta un patrón de herencia autosómico dominante. Adicionalmente, el gen USP7 se encuentra recogido en la base datos



**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

SFARI como un gen candidato para el desarrollo de Trastorno del espectro autista (TEA), considerado un trastorno de herencia autosómica dominante. Se han detectado variantes puntuales y CNVs afectando al gen USP7 en pacientes diagnosticado con TEA y otros trastornos del neurodesarrollo síndromicos (Hao et al., 2015) Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Síndrome Hao.Fountain (OMIM:616863). Trastorno del neurodesarrollo caracterizado por un retraso global del desarrollo, una alteración variable del desarrollo intelectual con un retraso significativo del habla, anomalías del comportamiento, como autismo, y facies dismórfica leve. Los rasgos adicionales son variables, pero pueden incluir hipotonía, problemas de alimentación, retraso en la marcha con marcha inestable, hipogonadismo en varones y anomalías oculares, como estrabismo. Algunos pacientes desarrollan convulsiones y algunos presentan anomalías leves de la sustancia blanca en las imágenes cerebrales (resumen de Fountain et al., 2019).

B.3- Variante en heterocigosis c.688G>A p.(Glu230Lys) en el gen CUX2, clasificada como Incierta según criterios ACMG. La variante encontrada produce un cambio en la secuencia aminoacídica de la proteína, cambiando un Ácido glutámico, que es ácido y polar, en el codón 230 por una Lisina, que es básica y polar. Esta variante no se encuentra descrita en las bases de datos de frecuencias poblacionales (gnomAD exomes y gnomAD genomes). La patología asociadas a este gen presenta un patrón de herencia autosómico dominante. Adicionalmente, el gen CUX2 se encuentra recogido en la base datos SFARI como un gen candidato para el desarrollo de Trastorno del espectro autista (TEA), considerado un trastorno de herencia autosómica dominante. Se han detectado variantes puntuales afectando al gen CUX2 en pacientes diagnosticado con TEA y otros trastornos del neurodesarrollo síndromicos (De Rubeis et al., 2014. Chatron et al., 2018) Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Encefalopatía epiléptica y del desarrollo tipo 67 (OMIM:618141). Se caracteriza por la aparición de diversos tipos de convulsiones en los primeros meses de vida, aunque pueden aparecer más tarde en los casos más leves. Las crisis suelen ser resistentes al tratamiento. Las personas afectadas presentan un retraso global del desarrollo con alteraciones del desarrollo motor e intelectual, habla deficiente o ausente, trastornos del movimiento y comportamiento estereotípico o autista (resumen de Chatron et al., 2018).

NOTA: Se debe de tener en cuenta, que al tratarse de genes candidatos a fecha del presente informe, la información disponible en las bases de datos mutacionales y genéticas, así como el nivel de curación de los mismos, no es suficiente para determinar la relación entre las variantes detectadas y la clínica que presenta el paciente.

B.4- Variante en heterocigosis :c.561C>A p.(Asp187Glu) en el gen MST1, clasificada como Incierta según criterios ACMG. La variante encontrada produce un cambio en la secuencia aminoacídica de la proteína, cambiando un Ácido aspártico, que es ácido y polar, en el codón 187 por un Ácido glutámico, que es de una naturaleza similar. Esta variante no se encuentra descrita en las bases de datos de frecuencias poblacionales (gnomAD exomes y gnomAD genomes). Por otro lado, los motores de predicción in silico apoyan un posible efecto deletéreo de la variante sobre el propio gen o el producto génico. Aunque a fecha del presente informe, no se encuentran enfermedades asociadas al gen MST1, según la base datos OMIM, el gen MST1 (OMIM:142408) se considera un factor de riesgo para

**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

el desarrollo de Enfermedad inflamatorio intestinal (OMIM:612241) y Colangitis esclerosante primaria (OMIM:613806).

Recomendamos: Para las variantes de significado clínico Incierto realizar el estudio de Co-segregación en en los familiares directos del paciente (progenitores, descendientes directos...), tanto afectos como no afectos, con el fin de poder determinar si las variantes encontradas en el paciente co-segregan junto a la enfermedad, es decir los familiares afectos portan la variante encontrada y los no afectos 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 o al menos parte de la clínica del mismo.

- Asimismo, se recomienda establecer por parte del médico/especialista (pediatra o neuropediatra) que sigue al paciente, la posibilidad de correlación entre el fenotipo que presenta el paciente y los hallazgos descritos en el presente informe. El especialista debería corroborar junto con toda la información clínica y pruebas que posee del paciente, si las variantes encontradas en los genes SLC25A13, USP7, CUX2, MST1 podrían explicar o ser compatibles con al menos parte de la clínica que presenta el paciente, teniendo en cuenta las patologías relacionadas con estos genes así como su modo de herencia.

C- Además, se han detectado las siguientes variaciones en el número de copias (CNVs) de significado clínico Incierto según criterios ACMG:

C.1- Se ha detectado una deleción Incierta que afecta a los exones 1 y 2 del gen DRD4 y que abarca un total de 2,1 kb. La patología relacionada con este gen presenta un patrón de herencia autosómico dominante, no obstante, la información recogida en las bases de datos mutacionales no es suficiente para determinar el papel de la variante en el desarrollo de clínica en el paciente. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Susceptibilidad a Trastorno del deficit de atención e hiperactividad (OMIM:143465). Es el trastorno del comportamiento más frecuente en la infancia y afecta aproximadamente al 5-10% de los niños y adolescentes (Wolraich et al., 1996). En esta afección, la falta de atención persistente y el comportamiento hiperactivo-impulsivo provocan un deterioro del funcionamiento social y académico. Los niños se ven afectados unas 8 veces más que las niñas (Zametkin et al., 1990).

C.2- Se ha detectado una duplicación Incierta que afecta a los tres exones finales del gen CACNA1A y abarca un total de 3,3 kb. Las patologías relacionadas con este gen presentan un patrón de herencia autosómico dominante, no obstante, la información recogida en las bases de datos mutacionales no es suficiente para determinar el papel de la variante en el desarrollo de clínica en el paciente. Alteraciones en este gen se relacionan con:

- Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 (OMIM:617106). Trastorno neurológico caracterizado por la aparición de diversos tipos de convulsiones en las primeras horas o días de vida, aunque en raras ocasiones pueden aparecer en las primeras semanas de vida. Los bebés afectados presentan un retraso global del desarrollo con un deterioro grave del desarrollo intelectual. Otras características



<b>Paciente:</b> [REDACTED]	<b>Código Lorgen:</b> [REDACTED]
<b>Edad:</b> [REDACTED] <b>Sexo:</b> [REDACTED] <b>NIF:</b> [REDACTED]	<b>Fecha extracción:</b> [REDACTED]
<b>C.Extracción:</b> ENEVIA HEALTH LLC	<b>Fecha de registro:</b> [REDACTED]
<b>Tipo muestra:</b> SANGRE EN FTA	<b>Fecha de informe:</b> [REDACTED]

pueden incluir hipotonía axial, hipertonia periférica con hiperreflexia, temblor, ataxia y movimientos oculares anormales (resumen del Consorcio Epi4K, 2016).

- Ataxia episódica tipo 2 (OMIM:108500). Enfermedad neurológica genéticamente heterogénea caracterizada por episodios de incoordinación y desequilibrio, a menudo asociados a una ataxia progresiva.

- Migraña familiar hemipléjica (OMIM:141500). Forma autosómica dominante de migraña con aura. Los ataques típicos incluyen un déficit motor unilateral asociado a parestesias, trastornos del habla o signos visuales.

- Ataxia espinoocerebelar tipo 6 (OMIM:183086). Una ataxia cerebelosa autosómica dominante que se caracteriza por una ataxia de la marcha de aparición tardía y lentamente progresiva y otros signos cerebelosos como el deterioro de la coordinación muscular y el nistagmo.

**NOTA IMPORTANTE:** 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, si bien el método empleado para esta detección generalmente funciona bien en la práctica, todavía puede producir resultados falsos negativos y falsos positivos. Por ese motivo, se recomienda comprobar estos hallazgos estructurales. Se recomienda volver a analizar los datos del paciente a partir de una nueva muestra para comprobar la presencia de la CNV detectada, dado que actualmente no existe una prueba confirmativa directa para este gen.

- Estos resultados tienen implicaciones hereditarias y familiares. Se recomienda un adecuado asesoramiento en un contexto familiar concreto. Asimismo, se recomienda el reanálisis de los datos, al menos pasado un año de la emisión del presente informe, con el fin de actualizar el nivel de curación de los más de 23.000 estudiados y aquellos relacionados con el perfil Neuro-Inmuno-Metabólico estudiado. Por otro lado, también se recomienda la reevaluación de las variantes detectadas con el fin de actualizar su significado clínico en relación a la clínica del paciente.

**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

## 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 que recibamos muestra de ADN ya extraído.
- Cuantificación del ADN obtenido mediante Qubit 2.0 o 4.0 Fluorometer (Invitrogen) y visualización en gel de agarosa al 0.8% para confirmar la calidad de las muestras extraídas.
- Para la captura y amplificación de los genes de interés, se empleó el sistema Twist Bioscience for Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment. Captura y enriquecimiento de las regiones exónicas y de las zonas intrónicas flanqueantes.
- Ultrasecuenciación NextSeq 1000 (2x150pb).
- Interpretación de resultados: Plataformas Varsome Clinical/Franklin.
- Emisión de informe de resultados mediante el software Gestlab-Cointec.

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.

<b>Paciente:</b> .....	<b>Código Lorgen:</b> .....		
<b>Edad:</b> .....	<b>Sexo:</b> .....	<b>NIF:</b> .....	<b>Fecha extracción:</b> .....
<b>C.Extracción:</b> ENEVIA HEALTH LLC	<b>Fecha de registro:</b> .....		
<b>Tipo muestra:</b> SANGRE EN FTA	<b>Fecha de informe:</b> .....		

## 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.

**1-Tipos de variaciones puntuales:** Frameshift (Inserción o deleción 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 deleción de varios nucleótidos en una hebra de ADN en formación, lo cual implica la duplicación o deleción 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 (deleción 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 afectos como no afectos, con el fin de poder determinar si la variante encontrada en el paciente co-segrega junto a la enfermedad, es decir los familiares afectos portan la variante encontrada y los no afectos 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.

**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

Paciente:   
Edad:  Sexo  NIF:

Código Lorgen:

Fecha extracción:

C.Extracción: ENEVIA HEALTH LLC

Tipo muestra: SANGRE EN FTA

Fecha de registro:

Fecha de informe:

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.

**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, Clingene, 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:** [REDACTED]**Código Lorgen:** [REDACTED]**Edad:** [REDACTED] **Sexo:** [REDACTED] **NIF:** [REDACTED]**Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Fecha de registro:****Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de informe:**

-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, Delección 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 delecciones 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.

<b>Paciente:</b> _____	<b>Código Lorgen:</b> _____
<b>Edad:</b> _____	<b>Fecha extracción:</b> _____
<b>Sexo:</b> _____	<b>Fecha de registro:</b> _____
<b>NIF:</b> _____	<b>Fecha de informe:</b> _____
<b>C.Extracción:</b> ENEVIA HEALTH LLC	
<b>Tipo muestra:</b> SANGRE EN FTA	

## ANEXO 1

### **Genes estudiados (Target gene): genes incluidos en el perfil NEUROINMUNEMETABOLICO:**

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:0000733-Estereotipia motora  
HP:0007018-Trastorno por déficit de atención con hiperactividad  
HP:0000752-Hiperactividad  
HP:0001999-Forma facial anormal  
HP:0000256-Macrocefalia  
HP:0002463-Dificultad para el lenguaje  
HP:0000750-Retraso del lenguaje y la comunicación  
HP:0001344-Ausencia del lenguaje  
HP:0002474-Retraso de uso del lenguaje para expresarse  
HP:0010863-Retraso del desarrollo y recepción del lenguaje  
HP:0001873-Trombocitopenia  
HP0001876-Pancitopenia  
HP:0002415-Leucodistrofia  
Autismo Panel App v0.31  
Epilepsia de aparición precoz o síndromica PanelApp v4.0  
Malformaciones cerebrales PanelApp v2.2  
Inmunodeficiencia primaria o enfermedad inflamatoria intestinal monogénica PanelApp Panel App v4.23  
Trastorno de almacenamiento lisosomal PanelApp Panel App v3.1  
Enfermedad por almacenamiento de glucógeno Panel App v2.1



**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

Trastornos peroxisomales Panel App v1.19  
Trastornos congénitos de la glicosilación Panel App v4.1  
Probable error congénito del metabolismo Panel App v4.48  
Leucodistrofia infantil Panel App v.1.180  
Citopenias y anemias congénitas Panel Appv.1.118

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 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 ACTN1  
ACTN2 ACTN4 ACVR1 ACVR1B ACVR2B ACVRL1 ACY1 ADA ADA2 ADAM17 ADAM22 ADAMTS10  
ADAMTS13 ADAMTS2 ADAMTS3 ADAMTSL1 ADAMTSL2 ADAR ADARB1 ADAT3 ADCY10 ADCY3 ADCY5  
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 AGPAT3  
AGPS AGR2 AGRN AGRP AGT AGTPBP1 AGTR1 AGTR2 AGXT AGXT2 AHCY AHDC1 AHI1 AHNAK AHNAK2  
AHR AHSG AICDA AIFM1 AIMP1 AIMP2 AIP AIPL1 AIRE AK1 AK2 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 ANAPC1  
ANGPT1 ANGPT2 ANGPTL3 ANGPTL6 ANK1 ANK2 ANK3 ANKFY1 ANKH ANKLE2 ANKRD1 ANKRD11  
ANKRD17 ANKRD26 ANKRD55 ANKS1B ANKS3 ANLN ANO10 ANO3 ANO4 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 APP APPL1 APRT APTX AQP2 AQP7 AR ARCN1 ARF1 ARF3 ARFGEF1 ARFGEF2 ARG1  
ARHGAP11B ARHGAP24 ARHGAP26 ARHGAP29 ARHGAP31 ARHGAP32 ARHGAP35 ARHGAP36  
ARHGAP42 ARHGAP5 ARHGAP6 ARHGDI1 ARHGEF1 ARHGEF10 ARHGEF15 ARHGEF18 ARHGEF2  
ARHGEF38 ARHGEF4 ARHGEF6 ARHGEF9 ARID1A ARID1B ARID2 ARIH1 ARL13B ARL14EP ARL2BP ARL3  
ARL6 ARL6IP1 ARL6IP6 ARMC5 ARMC9 ARNT2 ARPC1B ARPC4 ARPC5 ARSA ARSB 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 ATG4D ATG7 ATIC ATL1 ATL3 ATM ATN1 ATOH7 ATP10A ATP11A ATP11C  
ATP13A2 ATP1A1 ATP1A2 ATP1A3 ATP1B4 ATP2A1 ATP2A2 ATP2B1 ATP2B2 ATP2B3 ATP2C2 ATP5F1A  
ATP5F1B ATP5F1C ATP5F1D ATP5F1E ATP5MC1 ATP5MC2 ATP5MC3 ATP5ME ATP5MK ATP5PF ATP5PO  
ATP6AP1 ATP6AP2 ATP6V0A1 ATP6V0A2 ATP6V0A4 ATP6V0C ATP6V1A ATP6V1B1 ATP6V1B2 ATP6V1E1  
ATP7A ATP7B ATP8A2 ATP8B1 ATP9A ATPAF1 ATPAF2 ATR ATRIP ATRX ATXN1 ATXN10 ATXN2 ATXN2L  
ATXN3 ATXN3L ATXN7 ATXN8 ATXN8OS AUH AUTS2 AVP AVPR1A AVPR1B AVPR2 AWAT2 AXIN1 AZGP1  
B2M B3GALNT2 B3GALT6 B3GAT3 B3GLCT 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 BMAL1 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 BTD BTK BTNL2 BTRC BUB1 BUB1B  
BUB3 BUD23 BVES C12orf57 C15orf62 C18orf32 C19orf12 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

**Paciente:** \_\_\_\_\_

**Edad:** \_\_\_\_\_ **Sexo:** \_\_\_\_\_ **NIF:** \_\_\_\_\_

**Código Lorgen:** \_\_\_\_\_

**Fecha extracción:** \_\_\_\_\_

**C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC

**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA

**Fecha de registro:** \_\_\_\_\_

**Fecha de informe:** \_\_\_\_\_

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 CAMK2D 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 CCDC82 CCDC88A CCDC88C CCDC91 CCIN  
 CCL11 CCL2 CCM2 CCN2 CCN6 CCNA2 CCNB3 CCND1 CCND2 CCNG1 CCNK CCNO CCNQ CCR1 CCR6  
 CCSER1 CCT4 CCT5 CD109 CD151 CD19 CD244 CD247 CD27 CD276 CD28 CD2AP CD320 CD36 CD38  
 CD3D CD3E CD3G CD4 CD40 CD40LG CD46 CD55 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 CDK9 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  
 CEP295 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 CHIC2 CHKA CHKB CHL1 CHM CHMP1A  
 CHMP2B CHN1 CHP1 CHRDL1 CHRM1 CHRM3 CHRNA1 CHRNA2 CHRNA3 CHRNA4 CHRNA7 CHRN1B  
 CHRN2B CHRN3B CHRND CHRNE CHRNG CHST14 CHST2 CHST3 CHST6 CHSY1 CHUK CIB1 CIB2 CIBAR2  
 CIC CIDEA CIITA CILK1 CIMAP1D CISD2 CIT CITED2 CIZ1 CKAP2L CLASP1 CLCA4 CLCF1 CLCN2 CLCN3  
 CLCN4 CLCN5 CLCN6 CLCN7 CLCNKA CLCNKB CLDN1 CLDN10 CLDN11 CLDN16 CLDN19 CLDN5  
 CLEC16A 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 CNOT9 CNP CNPY3 CNR1 CNTN1 CNTN2 CNTN3 CNTN4 CNTN5 CNTN6 CNTNAP1  
 CNTNAP2 CNTNAP3 CNTNAP4 CNTNAP5 COA1 COA3 COA5 COA6 COA7 COA8 COASY COBLL1 COG1  
 COG2 COG3 COG4 COG5 COG6 COG7 COG8 COL10A1 COL11A1 COL11A2 COL12A1 COL13A1 COL17A1  
 COL18A1 COL1A1 COL1A2 COL25A1 COL28A1 COL2A1 COL3A1 COL4A1 COL4A2 COL4A3 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 COX41 COX42  
 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 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 CTNNB1L CTNND1 CTNND2 CTNS CTPS1 CTPS2  
 CTR9 CTRC CTSA CTSE CTSC CTSD CTSF CTSK CTTNBP2 CTU2 CUBN CUL3 CUL4B CUL7 CUX1 CUX2  
 CWC27 CWF19L1 CX3CR1 CXCR2 CXCR4 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 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  
 DDX59 DDX6 DEAF1 DECR1 DEF6 DEGS1 DENND5A DENND5B DENR DEPDC5 DES DGAT1 DGAT2 DGCR2  
 DGCR6 DGCR8 DGKE DGKH DGUOK DHCR24 DHCR7 DHDDS DHFR DHFR2 DHH DHODH DHPS DHRSX

**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

DHTKD1 DHX16 DHX30 DHX32 DHX37 DHX38 DHX9 DIAPH1 DIAPH2 DIO1 DIP2A DIP2B DIP2C DIPK2A  
DIPK2B 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 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 DUOXA2 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 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 EIF4A2 EIF4A3 EIF4E  
EIF4G1 EIF4H EIF5A ELAC2 ELANE ELAVL2 ELAVL3 ELF4 ELK1 ELMO2 ELN ELOVL1 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 ERI1 ERLIN2 ERMARD ERMN ESAM 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 EZH1 EZH2 F10  
F12 F13A1 F13B F2 F5 F8 FA2H FAAH2 FAAP24 FABP4 FABP5 FADD FAH FAM111A FAM111B FAM120C  
FAM149B1 FAM161A FAM177A1 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 FBR1 FBRSL1 FBXL3 FBXL4  
FBXO11 FBXO25 FBXO28 FBXO31 FBXO33 FBXO38 FBXO40 FBXO7 FBXO8 FBXW11 FBXW4 FBXW7  
FCGR1A FCGR2A FCGR2B FCGR2C FCGR3A FCGR3B FCGR3C FCGR4 FCHO1 FCN3 FCRL6 FCSK FDFT1 FDX2  
FDXR FECH FEM1B FEM1C FERMT1 FERMT3 FERRY3 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 FICD FIG4 FILIP1 FIP1L1 FITM2 FKBP10 FKBP14 FKBP6 FKBP7 FKBP8 FKBP9 FKBP10  
FKBP11 FKBP12 FKBP13 FKBP14 FKBP15 FKBP16 FKBP17 FKBP18 FKBP19 FKBP20 FKBP21 FKBP22  
FKBP23 FKBP24 FKBP25 FKBP26 FKBP27 FKBP28 FKBP29 FKBP30 FKBP31 FKBP32 FKBP33 FKBP34  
FKBP35 FKBP36 FKBP37 FKBP38 FKBP39 FKBP40 FKBP41 FKBP42 FKBP43 FKBP44 FKBP45 FKBP46  
FKBP47 FKBP48 FKBP49 FKBP50 FKBP51 FKBP52 FKBP53 FKBP54 FKBP55 FKBP56 FKBP57 FKBP58  
FKBP59 FKBP60 FKBP61 FKBP62 FKBP63 FKBP64 FKBP65 FKBP66 FKBP67 FKBP68 FKBP69 FKBP70  
FKBP71 FKBP72 FKBP73 FKBP74 FKBP75 FKBP76 FKBP77 FKBP78 FKBP79 FKBP80 FKBP81 FKBP82  
FKBP83 FKBP84 FKBP85 FKBP86 FKBP87 FKBP88 FKBP89 FKBP90 FKBP91 FKBP92 FKBP93 FKBP94  
FKBP95 FKBP96 FKBP97 FKBP98 FKBP99 FKBP100 FKBP101 FKBP102 FKBP103 FKBP104 FKBP105  
FKBP106 FKBP107 FKBP108 FKBP109 FKBP110 FKBP111 FKBP112 FKBP113 FKBP114 FKBP115  
FKBP116 FKBP117 FKBP118 FKBP119 FKBP120 FKBP121 FKBP122 FKBP123 FKBP124 FKBP125  
FKBP126 FKBP127 FKBP128 FKBP129 FKBP130 FKBP131 FKBP132 FKBP133 FKBP134 FKBP135  
FKBP136 FKBP137 FKBP138 FKBP139 FKBP140 FKBP141 FKBP142 FKBP143 FKBP144 FKBP145  
FKBP146 FKBP147 FKBP148 FKBP149 FKBP150 FKBP151 FKBP152 FKBP153 FKBP154 FKBP155  
FKBP156 FKBP157 FKBP158 FKBP159 FKBP160 FKBP161 FKBP162 FKBP163 FKBP164 FKBP165  
FKBP166 FKBP167 FKBP168 FKBP169 FKBP170 FKBP171 FKBP172 FKBP173 FKBP174 FKBP175  
FKBP176 FKBP177 FKBP178 FKBP179 FKBP180 FKBP181 FKBP182 FKBP183 FKBP184 FKBP185  
FKBP186 FKBP187 FKBP188 FKBP189 FKBP190 FKBP191 FKBP192 FKBP193 FKBP194 FKBP195  
FKBP196 FKBP197 FKBP198 FKBP199 FKBP200 FKBP201 FKBP202 FKBP203 FKBP204 FKBP205  
FKBP206 FKBP207 FKBP208 FKBP209 FKBP210 FKBP211 FKBP212 FKBP213 FKBP214 FKBP215  
FKBP216 FKBP217 FKBP218 FKBP219 FKBP220 FKBP221 FKBP222 FKBP223 FKBP224 FKBP225  
FKBP226 FKBP227 FKBP228 FKBP229 FKBP230 FKBP231 FKBP232 FKBP233 FKBP234 FKBP235  
FKBP236 FKBP237 FKBP238 FKBP239 FKBP240 FKBP241 FKBP242 FKBP243 FKBP244 FKBP245  
FKBP246 FKBP247 FKBP248 FKBP249 FKBP250 FKBP251 FKBP252 FKBP253 FKBP254 FKBP255  
FKBP256 FKBP257 FKBP258 FKBP259 FKBP260 FKBP261 FKBP262 FKBP263 FKBP264 FKBP265  
FKBP266 FKBP267 FKBP268 FKBP269 FKBP270 FKBP271 FKBP272 FKBP273 FKBP274 FKBP275  
FKBP276 FKBP277 FKBP278 FKBP279 FKBP280 FKBP281 FKBP282 FKBP283 FKBP284 FKBP285  
FKBP286 FKBP287 FKBP288 FKBP289 FKBP290 FKBP291 FKBP292 FKBP293 FKBP294 FKBP295  
FKBP296 FKBP297 FKBP298 FKBP299 FKBP300 FKBP301 FKBP302 FKBP303 FKBP304 FKBP305  
FKBP306 FKBP307 FKBP308 FKBP309 FKBP310 FKBP311 FKBP312 FKBP313 FKBP314 FKBP315  
FKBP316 FKBP317 FKBP318 FKBP319 FKBP320 FKBP321 FKBP322 FKBP323 FKBP324 FKBP325  
FKBP326 FKBP327 FKBP328 FKBP329 FKBP330 FKBP331 FKBP332 FKBP333 FKBP334 FKBP335  
FKBP336 FKBP337 FKBP338 FKBP339 FKBP340 FKBP341 FKBP342 FKBP343 FKBP344 FKBP345  
FKBP346 FKBP347 FKBP348 FKBP349 FKBP350 FKBP351 FKBP352 FKBP353 FKBP354 FKBP355  
FKBP356 FKBP357 FKBP358 FKBP359 FKBP360 FKBP361 FKBP362 FKBP363 FKBP364 FKBP365  
FKBP366 FKBP367 FKBP368 FKBP369 FKBP370 FKBP371 FKBP372 FKBP373 FKBP374 FKBP375  
FKBP376 FKBP377 FKBP378 FKBP379 FKBP380 FKBP381 FKBP382 FKBP383 FKBP384 FKBP385  
FKBP386 FKBP387 FKBP388 FKBP389 FKBP390 FKBP391 FKBP392 FKBP393 FKBP394 FKBP395  
FKBP396 FKBP397 FKBP398 FKBP399 FKBP400 FKBP401 FKBP402 FKBP403 FKBP404 FKBP405  
FKBP406 FKBP407 FKBP408 FKBP409 FKBP410 FKBP411 FKBP412 FKBP413 FKBP414 FKBP415  
FKBP416 FKBP417 FKBP418 FKBP419 FKBP420 FKBP421 FKBP422 FKBP423 FKBP424 FKBP425  
FKBP426 FKBP427 FKBP428 FKBP429 FKBP430 FKBP431 FKBP432 FKBP433 FKBP434 FKBP435  
FKBP436 FKBP437 FKBP438 FKBP439 FKBP440 FKBP441 FKBP442 FKBP443 FKBP444 FKBP445  
FKBP446 FKBP447 FKBP448 FKBP449 FKBP450 FKBP451 FKBP452 FKBP453 FKBP454 FKBP455  
FKBP456 FKBP457 FKBP458 FKBP459 FKBP460 FKBP461 FKBP462 FKBP463 FKBP464 FKBP465  
FKBP466 FKBP467 FKBP468 FKBP469 FKBP470 FKBP471 FKBP472 FKBP473 FKBP474 FKBP475  
FKBP476 FKBP477 FKBP478 FKBP479 FKBP480 FKBP481 FKBP482 FKBP483 FKBP484 FKBP485  
FKBP486 FKBP487 FKBP488 FKBP489 FKBP490 FKBP491 FKBP492 FKBP493 FKBP494 FKBP495  
FKBP496 FKBP497 FKBP498 FKBP499 FKBP500 FKBP501 FKBP502 FKBP503 FKBP504 FKBP505  
FKBP506 FKBP507 FKBP508 FKBP509 FKBP510 FKBP511 FKBP512 FKBP513 FKBP514 FKBP515  
FKBP516 FKBP517 FKBP518 FKBP519 FKBP520 FKBP521 FKBP522 FKBP523 FKBP524 FKBP525  
FKBP526 FKBP527 FKBP528 FKBP529 FKBP530 FKBP531 FKBP532 FKBP533 FKBP534 FKBP535  
FKBP536 FKBP537 FKBP538 FKBP539 FKBP540 FKBP541 FKBP542 FKBP543 FKBP544 FKBP545  
FKBP546 FKBP547 FKBP548 FKBP549 FKBP550 FKBP551 FKBP552 FKBP553 FKBP554 FKBP555  
FKBP556 FKBP557 FKBP558 FKBP559 FKBP560 FKBP561 FKBP562 FKBP563 FKBP564 FKBP565  
FKBP566 FKBP567 FKBP568 FKBP569 FKBP570 FKBP571 FKBP572 FKBP573 FKBP574 FKBP575  
FKBP576 FKBP577 FKBP578 FKBP579 FKBP580 FKBP581 FKBP582 FKBP583 FKBP584 FKBP585  
FKBP586 FKBP587 FKBP588 FKBP589 FKBP590 FKBP591 FKBP592 FKBP593 FKBP594 FKBP595  
FKBP596 FKBP597 FKBP598 FKBP599 FKBP600 FKBP601 FKBP602 FKBP603 FKBP604 FKBP605  
FKBP606 FKBP607 FKBP608 FKBP609 FKBP610 FKBP611 FKBP612 FKBP613 FKBP614 FKBP615  
FKBP616 FKBP617 FKBP618 FKBP619 FKBP620 FKBP621 FKBP622 FKBP623 FKBP624 FKBP625  
FKBP626 FKBP627 FKBP628 FKBP629 FKBP630 FKBP631 FKBP632 FKBP633 FKBP634 FKBP635  
FKBP636 FKBP637 FKBP638 FKBP639 FKBP640 FKBP641 FKBP642 FKBP643 FKBP644 FKBP645  
FKBP646 FKBP647 FKBP648 FKBP649 FKBP650 FKBP651 FKBP652 FKBP653 FKBP654 FKBP655  
FKBP656 FKBP657 FKBP658 FKBP659 FKBP660 FKBP661 FKBP662 FKBP663 FKBP664 FKBP665  
FKBP666 FKBP667 FKBP668 FKBP669 FKBP670 FKBP671 FKBP672 FKBP673 FKBP674 FKBP675  
FKBP676 FKBP677 FKBP678 FKBP679 FKBP680 FKBP681 FKBP682 FKBP683 FKBP684 FKBP685  
FKBP686 FKBP687 FKBP688 FKBP689 FKBP690 FKBP691 FKBP692 FKBP693 FKBP694 FKBP695  
FKBP696 FKBP697 FKBP698 FKBP699 FKBP700 FKBP701 FKBP702 FKBP703 FKBP704 FKBP705  
FKBP706 FKBP707 FKBP708 FKBP709 FKBP710 FKBP711 FKBP712 FKBP713 FKBP714 FKBP715  
FKBP716 FKBP717 FKBP718 FKBP719 FKBP720 FKBP721 FKBP722 FKBP723 FKBP724 FKBP725  
FKBP726 FKBP727 FKBP728 FKBP729 FKBP730 FKBP731 FKBP732 FKBP733 FKBP734 FKBP735  
FKBP736 FKBP737 FKBP738 FKBP739 FKBP740 FKBP741 FKBP742 FKBP743 FKBP744 FKBP745  
FKBP746 FKBP747 FKBP748 FKBP749 FKBP750 FKBP751 FKBP752 FKBP753 FKBP754 FKBP755  
FKBP756 FKBP757 FKBP758 FKBP759 FKBP760 FKBP761 FKBP762 FKBP763 FKBP764 FKBP765  
FKBP766 FKBP767 FKBP768 FKBP769 FKBP770 FKBP771 FKBP772 FKBP773 FKBP774 FKBP775  
FKBP776 FKBP777 FKBP778 FKBP779 FKBP780 FKBP781 FKBP782 FKBP783 FKBP784 FKBP785  
FKBP786 FKBP787 FKBP788 FKBP789 FKBP790 FKBP791 FKBP792 FKBP793 FKBP794 FKBP795  
FKBP796 FKBP797 FKBP798 FKBP799 FKBP800 FKBP801 FKBP802 FKBP803 FKBP804 FKBP805  
FKBP806 FKBP807 FKBP808 FKBP809 FKBP810 FKBP811 FKBP812 FKBP813 FKBP814 FKBP815  
FKBP816 FKBP817 FKBP818 FKBP819 FKBP820 FKBP821 FKBP822 FKBP823 FKBP824 FKBP825  
FKBP826 FKBP827 FKBP828 FKBP829 FKBP830 FKBP831 FKBP832 FKBP833 FKBP834 FKBP835  
FKBP836 FKBP837 FKBP838 FKBP839 FKBP840 FKBP841 FKBP842 FKBP843 FKBP844 FKBP845  
FKBP846 FKBP847 FKBP848 FKBP849 FKBP850 FKBP851 FKBP852 FKBP853 FKBP854 FKBP855  
FKBP856 FKBP857 FKBP858 FKBP859 FKBP860 FKBP861 FKBP862 FKBP863 FKBP864 FKBP865  
FKBP866 FKBP867 FKBP868 FKBP869 FKBP870 FKBP871 FKBP872 FKBP873 FKBP874 FKBP875  
FKBP876 FKBP877 FKBP878 FKBP879 FKBP880 FKBP881 FKBP882 FKBP883 FKBP884 FKBP885  
FKBP886 FKBP887 FKBP888 FKBP889 FKBP890 FKBP891 FKBP892 FKBP893 FKBP894 FKBP895  
FKBP896 FKBP897 FKBP898 FKBP899 FKBP900 FKBP901 FKBP902 FKBP903 FKBP904 FKBP905  
FKBP906 FKBP907 FKBP908 FKBP909 FKBP910 FKBP911 FKBP912 FKBP913 FKBP914 FKBP915  
FKBP916 FKBP917 FKBP918 FKBP919 FKBP920 FKBP921 FKBP922 FKBP923 FKBP924 FKBP925  
FKBP926 FKBP927 FKBP928 FKBP929 FKBP930 FKBP931 FKBP932 FKBP933 FKBP934 FKBP935  
FKBP936 FKBP937 FKBP938 FKBP939 FKBP940 FKBP941 FKBP942 FKBP943 FKBP944 FKBP945  
FKBP946 FKBP947 FKBP948 FKBP949 FKBP950 FKBP951 FKBP952 FKBP953 FKBP954 FKBP955  
FKBP956 FKBP957 FKBP958 FKBP959 FKBP960 FKBP961 FKBP962 FKBP963 FKBP964 FKBP965  
FKBP966 FKBP967 FKBP968 FKBP969 FKBP970 FKBP971 FKBP972 FKBP973 FKBP974 FKBP975  
FKBP976 FKBP977 FKBP978 FKBP979 FKBP980 FKBP981 FKBP982 FKBP983 FKBP984 FKBP985  
FKBP986 FKBP987 FKBP988 FKBP989 FKBP990 FKBP991 FKBP992 FKBP993 FKBP994 FKBP995  
FKBP996 FKBP997 FKBP998 FKBP999 FKBP1000

<b>Paciente:</b> .....	<b>Código Lorgen:</b>
<b>Edad:</b> .....	<b>Fecha extracción:</b>
<b>Sexo:</b> .....	<b>Fecha de registro:</b>
<b>NIF:</b> .....	<b>Fecha de informe:</b>
<b>C.Extracción:</b> ENEVIA HEALTH LLC	
<b>Tipo muestra:</b> SANGRE EN FTA	

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 GSTZ1 GSX2 GTF2E2 GTF2H5 GTF2I GTF2IRD1 GTF2IRD2 GTF3C3 GTF3C5 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 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 HBD 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 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 HNRNPD L HNRNPF HNRNPH1 HNRNPH2 HNRNPK HNRNPR HNRNPU HNRNPU L2 HOGA1 HOMER1 HOXA1 HOXA11 HOXA13 HOXA2 HOXB1 HOXC13 HOXD10 HOXD13 HPD HPDL HPGD HPRT1 HPS1 HPS4 HPS5 HPS6 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 IKZF5 IL10 IL10RA IL10RB IL11RA IL12A IL12A-AS1 IL12B IL12RB1 IL12RB2 IL13 IL17A IL17F IL17RA IL17RC IL17RD IL18 IL18BP IL1B IL1R1 IL1R2 IL1RAP1 IL1RAP2 IL1RN IL21 IL21R IL22 IL23A IL23R IL2RA IL2RB IL2RG IL31RA IL36RN IL37 IL3RA IL4R IL6 IL6R IL6ST IL7 IL7R ILF2 IMPP2L IMPA1 IMPDH1 IMPDH2 IMPG1 IMPG2 INAVA INF2 INO80 INPP1 INPP4A INPP5E INPP5K INPPL1 INS INSR INTS1 INTS11 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 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 KARS1 KAT2B KAT5 KAT6A KAT6B KAT8 KATNAL1 KATNAL2 KATNB1 KATNIP KBTBD13 KCNA1 KCNA2 KCNA3 KCNA4 KCNAB1 KCNAB2 KCNB1 KCNB2 KCNC1 KCNC2 KCNC3 KCND1 KCND2 KCND3 KCNE1 KCNE2 KCNE3 KCNE5 KCNH1 KCNH2 KCNH5 KCNJ1 KCNJ10 KCNJ11 KCNJ12 KCNJ13 KCNJ15 KCNJ16 KCNJ18 KCNJ19 KCNJ20 KCNJ5 KCNJ6 KCNK12 KCNK3 KCNK4 KCNK7 KCNK9 KCNMA1 KCNN2 KCNN3 KCNN4 KCNO1 KCNO1OT1 KCNO2 KCNQ3 KCNQ5 KCNS3 KCNT1 KCNT2 KCNV2 KCTD1 KCTD13 KCTD3 KCTD7 KDF1 KDM1A KDM1B KDM2A KDM2B KDM3B KDM4B KDM4C KDM5A KDM5B KDM5C KDM6A KDM6B KDSR KHDRBS2 KHK KIAA0232 KIAA0319L KIAA0586 KIAA0753 KIAA1549 KIAA1586 KIDINS220 KIF11 KIF12 KIF13B KIF14 KIF15 KIF1A KIF1B KIF1C KIF20A KIF21A KIF21B KIF22 KIF23 KIF26A KIF26B KIF2A KIF3B KIF4A KIF5A KIF5C KIF7 KIFBP KIRREL1 KIRREL3 KIT KIZ KL KLC2 KLF1 KLF11 KLF13 KLF16 KLF6 KLF7 KLF8 KLHDC8B KLHL15 KLHL20 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 LAMB1 LAMB2 LAMB3 LAMC2 LAMC3 LAMP2 LAMTOR2 LARGE1 LARP7 LARS1 LARS2 LAS1L LAT LBR LBX1 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 LHX2 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





**Paciente:**

**Edad:** .....

**Sexo:**

**NIF:**

**Código Lorgen:**

**Fecha extracción:** .....

**C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC

**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA

**Fecha de registro:**

**Fecha de informe:**

NUP62 NUP85 NUP93 NUS1 NUTM1 NUTM2B-AS1 NXF1 NXF4 NXF5 NXN NXPH1 NYX OAS1 OAT OBSCN  
 OBSL1 OCA2 OCLN OCRL ODAD1 ODAD2 ODAD3 ODAD4 ODAPH ODC1 ODF2L 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 PAN2  
 PANK2 PANX1 PAPOLG PAPP2 PAPSS2 PARD3B PARK7 PARN PARP1 PARP6 PARS2 PASD1 PATJ PAX1  
 PAX2 PAX3 PAX4 PAX5 PAX6 PAX7 PAX8 PAX9 PBPM1 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  
 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 PIGO 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 PLXNB2 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 POGGLUT1 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 PON3 POP1 POPDC3 POR PORCN POT1 POU1F1 POU2AF1 POU3F2 POU3F3 POU3F4  
 POU4F1 POU6F2 PPA2 PPARG PPCS PPFIA1 PPFIBP1 PPIB PPIL1 PPM1B PPM1D PPM1K PPOX PPP1CB  
 PPP1R12A PPP1R15B PPP1R17 PPP1R1B PPP1R21 PPP1R3A PPP1R3F PPP1R9B PPP2CA PPP2R1A  
 PPP2R1B PPP2R2B PPP2R3C PPP2R5D PPP3CA PPP5C PPT1 POBP1 PRCD PRDM12 PRDM13 PRDM16  
 PRDM5 PRDM8 PRDX1 PRDX4 PRDX5 PREPL PREX1 PRF1 PRG4 PRICKLE1 PRICKLE2 PRICKLE3 PRIM1  
 PRKACA PRKACB PRKACG PRKAG2 PRKAR1A PRKAR1B PRKCA PRKCB PRKCD PRKCG 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 PRSS2 PRSS56 PRTN3 PRUNE1 PRUNE2 PRX PSAP PSAT1 PSD3  
 PSEN1 PSEN2 PSENEP 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 PTPA PTPN1 PTPN11 PTPN14 PTPN2  
 PTPN21 PTPN22 PTPN23 PTPN3 PTPN4 PTPRB PTPRC PTPRJ PTPRO PTPRT PTPRZ1 PTRH2 PTRHD1  
 PTS PUDP PUF60 PUM1 PURA PUS1 PUS3 PUS7 PWAR1 PWRN1 PXDN PXK PYCR1 PYCR2 PYGL PYGM  
 PYHIN1 PYROXD1 QARS1 QDPR QKI QRIH1 QRSL1 RAB11A RAB11B RAB11FIP5 RAB14 RAB18 RAB23  
 RAB27A RAB2A RAB39B RAB3GAP1 RAB3GAP2 RAB40AL RAB43 RAB5C 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  
 RAPSN RARA RARB RARS1 RARS2 RASA1 RASA2 RASGRP1 RASSF5 RAX RB1 RBBP8 RBCK1 RBFOX1  
 RBL2 RBM10 RBM20 RBM27 RBM28 RBM8A RBMX RBP3 RBP4 RBPJ RBSN RC3H1 RCBTB1 RD3 RDH11  
 RDH12 RDH5 RECQL RECQL4 REEP1 REEP2 REEP3 REEP6 REL RELA RELB RELN REN RENBP REPS1



**Paciente:** .....**Código Lorgen:** .....**Edad:** .....**Sexo:** .....**NIF:** .....**Fecha extracción:** .....**C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:** .....**Fecha de informe:** .....

RERE REST RET RETN RETREG1 REV3L RFC1 RFC2 RFT1 RFWD3 RFX3 RFX4 RFX5 RFX6 RFX7 RFXANK  
RFXAP RGN RGR RGS10 RGS7 RHAG RHADF2 RHCE RHD RHEB RHO RHOBTB2 RHOG RHOH RHOXF1  
RIC1 RIGI 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 RNU4-  
2 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 RPS6KA3 RPS7 RPSA RRAGD RRAS RRAS2 RREB1 RRM1  
RRM2B RRP7A RSPH1 RSPH3 RSPH4A RSPH9 RSPO1 RSPO2 RSPO4 RSPRY1 RSRC1 RTEL1 RTL1 RTL9  
RTN2 RTN4IP1 RTTN RUBCN RUNX1 RUNX2 RUSC2 RXYLT1 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 SEPHS1 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  
SFTPB 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 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 SLC9A6 SLC9A7 SLC9A9 SLCO1B1 SLCO1B3  
SLCO2A1 SLF2 SLFN14 SLITRK1 SLITRK2 SLITRK5 SLITRK6 SLURP1 SLX4 SMAD2 SMAD3 SMAD4 SMAD6  
SMARCA1 SMARCA2 SMARCA4 SMARCA5 SMARCAD1 SMARCAL1 SMARCB1 SMARCC1 SMARCC2  
SMARCD1 SMARCD2 SMARCD3 SMARCE1 SMC1A SMC3 SMC5 SMCHD1 SMG6 SMG8 SMG9 SMN1 SMO  
SMOC1 SMPD1 SMPD4 SMS SMURF1 SNAI2 SNAP25 SNAP29 SNCA SNCAIP SNCB SND1 SNF8 SNIP1  
SNORA31 SNORD115-1 SNORD116-1 SNORD118 SNRNP200 SNRNPB 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 SPATA7 SPECC1L SPEF2 SPEG SPEN SPG11 SPG21 SPG7 SPI1 SPIB SPIDR SPINK1 SPINK5 SPOP  
SPP1 SPP2 SPPL2A SPR SPRED1 SPRED2 SPRTN SPRY2 SPRY3 SPRY4 SPTA1 SPTAN1 SPTB SPTBN1  
SPTBN2 SPTBN4 SPTLC1 SPTLC2 SQOR SQSTM1 SRC SRCAP SRD5A2 SRD5A3 SREBF1 SREBF2  
SRGAP2 SRGAP3 SRP19 SRP54 SRP68 SRP72 SRPRA SRPX2 SRRM2 SRRT SRSF1 SRSF11 SRSF2 SRY  
SSBP1 SSPOP SSR3 SSR4 SSRP1 ST14 ST3GAL3 ST3GAL5 ST7 ST8SIA2 STAB2 STAC3 STAG1 STAG2

<b>Paciente:</b>		<b>Código Lorgen:</b>	.....	
<b>Edad:</b>	<b>Sexo:</b>	<b>NIF:</b>	.....	
<b>C.Extracción:</b>	ENEVIA HEALTH LLC		<b>Fecha extracción:</b>	.....
<b>Tipo muestra:</b>	SANGRE EN FTA		<b>Fecha de registro:</b>	.....
			<b>Fecha de informe:</b>	.....

STAMP STAR STARD7 STARD8 STAT1 STAT2 STAT3 STAT4 STAT5A STAT5B STAT6 STEAP3 STEEP1  
 STIL STIM1 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 TAL1 TAL2 TALDO1 TAMM41 TANC2 TANGO2 TAOK1 TAOK2 TAP1 TAP2 TAPBP  
 TAPT1 TARDBP TARS1 TARS2 TASP1 TAT 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 TDO2 TDP1 TDP2 TECPR2  
 TECR TECTA TEFM TEK TEK3 TELO2 TENM1 TENM3 TENT5A TEP SIN TERB2 TERC TERF2 TERF2IP  
 TERT TET2 TET3 TF TFAM TFAP2A TFAP2B TFB2M TFE3 TFG TFR2 TFR3 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 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 TMEM185A TMEM199 TMEM216  
 TMEM218 TMEM222 TMEM231 TMEM237 TMEM240 TMEM260 TMEM270 TMEM39B TMEM43 TMEM63A  
 TMEM63B TMEM63C TMEM65 TMEM67 TMEM70 TMEM94 TMLHE TMPO TMPRSS15 TMPRSS6 TMPRSS9  
 TMTC3 TMX2 TNF TNFAIP3 TNFRSF11A TNFRSF11B TNFRSF13B TNFRSF13C TNFRSF1A TNFRSF1B  
 TNFRSF4 TNFRSF9 TNFSF11 TNFSF12 TNFSF13 TNFSF15 TNFSF4 TNIK TNIP1 TNK2 TNKS2 TNNC1 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 TPM4 TPMT TPO TPP1 TPP2 TPR TPRKB TPRN TRA2B TRAC  
 TRAF3 TRAF3IP1 TRAF3IP2 TRAF6 TRAF7 TRAI1 TRAK1 TRANK1 TRAP1 TRAPPC10 TRAPPC11 TRAPPC12  
 TRAPPC14 TRAPPC2 TRAPPC2L TRAPPC4 TRAPPC6A TRAPPC6B TRAPPC9 TRDN TREN TREM2 TREX1  
 TREX2 TRH TRHR TRIM2 TRIM22 TRIM23 TRIM28 TRIM32 TRIM33 TRIM36 TRIM37 TRIM71 TRIM8 TRIO  
 TRIP11 TRIP12 TRIP13 TRIP4 TRIT1 TRMT1 TRMT10A TRMT10C TRMT5 TRMU TRNT1 TRPA1 TRPC5  
 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 TTC5 TTC7A  
 TTC8 TTI1 TTI2 TTN TTPA TTR TUB TUBA1A TUBA3E TUBA8 TUBAL3 TUBB TUBB1 TUBB2A TUBB2B  
 TUBB3 TUBB4A TUBB4B TUBG1 TUBGCP2 TUBGCP3 TUBGCP4 TUBGCP5 TUBGCP6 TUFM 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 UNC5D  
 UNC79 UNC80 UNC93B1 UNG UPB1 UPF1 UPF2 UPF3B UQCC2 UQCC3 UQCRB UQCRC1 UQCRC2  
 UQCRCFS1 UQCRH UQCRCU UROC1 UROD UROS USB1 USF1 USF3 USH1C USH1G USH2A USP15 USP18  
 USP26 USP27X USP30 USP45 USP48 USP53 USP7 USP8 USP9X USP9Y UTP14A UVSSA VAC14 VAMP1  
 VAMP2 VAMP7 VANGL1 VANGL2 VAPB VARS1 VARS2 VASH1 VAX1 VCL VCP VDAC1 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 VWF WAC WARS1 WARS2 WAS WASF1 WASHC4 WASHC5 WBP11  
 WDFY3 WDFY4 WDPCP WDR1 WDR11 WDR13 WDR19 WDR26 WDR35 WDR37 WDR4 WDR45 WDR45B  
 WDR48 WDR5 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

**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

XYLT1 XYLT2 YAP1 YARS1 YARS2 YEATS2 YIF1B YIPF5 YME1L1 YRDC YTHDC2 YWHAE YWHAG YWHAZ  
YY1 YY1AP1 ZAP70 ZBTB11 ZBTB16 ZBTB18 ZBTB20 ZBTB24 ZBTB40 ZBTB47 ZBTB7A ZC3H11A ZC3H14  
ZC3H4 ZC3HC1 ZC4H2 ZCCHC12 ZCCHC8 ZDHHC15 ZDHHC9 ZEB1 ZEB2 ZFAT ZFHX2 ZFHX3 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

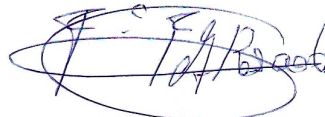
**Nota:** las pruebas de diagnóstico genético son, como todas las pruebas de laboratorio, complementarias y orientativas para el médico, que las valorará conjuntamente junto con todos los datos y circunstancias clínicas, así como con los resultados de otros análisis y estudios realizados.

**Paciente:****Edad:****Sexo:****NIF:****Código Lorgen:****Fecha extracción:****C.Extracción:** ENEVIA HEALTH LLC**Tipo muestra:** SANGRE EN FTA**Fecha de registro:****Fecha de informe:**

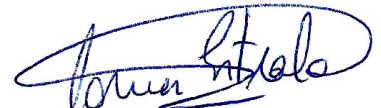
Granada 14 de agosto de 2024



Alejandro Peñín López  
Área de Genética - Laboratorio Lorgen GP  
Nº COB: 003846



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](mailto: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](http://www.agpd.es)).

