

# Genes accionables para Hallazgos secundarios

GEN	MIM DEL GEN	CONDICIÓN / FENOTIPO	MIM DEL FENOTIPO	HERENCIA
ACTA2	102620	Aneurisma de aorta torácica familiar	611788	AD
ACTC1	102540	Miocardiopatía hipertrófica	612098	AD
ACVRL1	601284	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	600376	AD
APC	611731	Poliposis adenomatosa familiar	175100	AD
APOB	107730	Hipercolesterolemia familiar	144010	AD
ATP7B	606882	Enfermedad de Wilson	277900	AR
BMPR1A	601299	Síndrome de poliposis juvenil	174900	AD
BRCA1	113705	Cáncer hereditario de mama y ovario	604370	AD
BRCA2	600185	Cáncer hereditario de mama y ovario	612555	AD
BTD	609019	Deficiencia de biotinidasa	253260	AR
CACNA1S	114208	Hipertermia maligna	601887	AD
CASQ2	114251	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	611938	AR
COL3A1	120180	Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo vascular	130050	AD
DSC2	125645	Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho	610476	AD
DSG2	125671	Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho	610193	AD
DSP	125647	Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho	607450	AD
DSP	125647	Miocardiopatía dilatada	615821	AD
ENG	131195	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	187300	AD
FBN1	134797	Síndrome de Marfan	154700	AD
FLNC	102565	Miocardiopatía dilatada	617047	AD

+54 9 11 6724-2109

BITGENIA.COM INFO@BITGENIA.COM



**BITGENIA**

TRANSCENDING  
GENOMICS

## Genes accionables para Hallazgos secundarios

<i>GAA</i>	606800	Enfermedad de Pompe	232300	AR
<i>GLA</i>	300644	Enfermedad de Fabry	301500	XL
<i>HFE</i>	613609	Hemocromatosis hereditaria (c.845G> A; homocigotos p.C282Y solamente)	235200	AR
<i>HNF1A</i>	142410	Inicio de madurez de la diabetes en los jóvenes	600496	AD
<i>KCNH2</i>	152427	Síndrome de QT largo tipo 2	613688	AD
<i>KCNQ1</i>	607542	Síndrome de QT largo tipo 1	192500	AD
<i>LDLR</i>	606945	Hipercolesterolemia familiar	143890	AD
<i>LMNA</i>	150330	Miocardiopatía dilatada	115200	AD
<i>MAX</i>	154950	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	171300	AD
<i>MEN1</i>	613733	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	131100	AD
<i>MLH1</i>	120436	Síndrome de Lynch	609310	AD
<i>MSH2</i>	609309	Síndrome de Lynch	120435	AD
<i>MSH6</i>	600678	Síndrome de Lynch	614350	AD
<i>MUTYH</i>	604933	Poliposis asociada a MUTYH	608456	AR
<i>MYBPC3</i>	600958	Miocardiopatía hipertrófica	115197	AD
<i>MYH11</i>	160745	Aneurisma de aorta torácica familiar	132900	AD
<i>MYH7</i>	160760	Miocardiopatía hipertrófica	192600	AD
<i>MYH7</i>	160760	Miocardiopatía dilatada	613426	AD
<i>MYL2</i>	160781	Miocardiopatía hipertrófica	608758	AD
<i>MYL3</i>	160790	Miocardiopatía hipertrófica	608751	AD
<i>NF2</i>	607379	Neurofibromatosis tipo 2	101000	AD
<i>OTC</i>	300461	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	311250	XL
<i>PALB2</i>	610355	Cáncer de mama hereditario	114480	AD
<i>PCSK9</i>	607786	Hipercolesterolemia familiar	603776	AD
<i>PKP2</i>	602861	Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho	609040	AD

## Genes accionables para Hallazgos secundarios

<i>PMS2</i>	600259	Síndrome de Lynch	614337	AD
<i>PRKAG2</i>	602743	Miocardiopatía hipertrófica	600858	AD
<i>PTEN</i>	601728	Síndrome de tumor de hamartoma PTEN	158350	AD
<i>RB1</i>	614041	Retinoblastoma	180200	AD
<i>RET</i>	164761	Cáncer de tiroides medular familiar	155240	AD
<i>RET</i>	164761	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A	171400	AD
<i>RET</i>	164761	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2B	162300	AD
<i>RPE65</i>	180069	Retinopatía relacionada con RPE65	204100, 613794	AR
<i>RYR1</i>	180901	Hipertermia maligna	145600	AD
<i>RYR2</i>	180902	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	604772	AD
<i>SCN5A</i>	600163	Síndrome de QT largo tipo 3	603830	AD
<i>SCN5A</i>	600163	Síndrome de Brugada	601144	AD
<i>SCN5A</i>	600163	Miocardiopatía dilatada	601154	AD
<i>SDHAF2</i>	613019	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	601650	AD
<i>SDHB</i>	185470	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	115310, 171300	AD
<i>SDHC</i>	602413	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	605373	AD
<i>SDHD</i>	602690	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	168000, 171300	AD
<i>SMAD3</i>	603109	Síndrome de Loews-Dietz	613795	AD
<i>SMAD4</i>	600993	Síndrome de poliposis juvenil	174900	AD
<i>SMAD4</i>	600993	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	175050	AD
<i>STK11</i>	602216	Síndrome de Peutz-Jeghers	175200	AD
<i>TGFBR1</i>	190181	Síndrome de Loews-Dietz	609192	AD
<i>TGFBR2</i>	190182	Síndrome de Loews-Dietz	610168	AD

## Genes accionables para Hallazgos secundarios

<i>TMEM127</i>	613403	Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario	171300	AD
<i>TMEM43</i>	612048	Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho	604400	AD
<i>TNNI3</i>	191044	Miocardiopatía hipertrófica	613690	AD
<i>TNNT2</i>	191045	Miocardiopatía dilatada	601494	AD
<i>TNNT2</i>	191045	Miocardiopatía hipertrófica	115195	AD
<i>TP53</i>	191170	Síndrome de Li-Fraumeni	151623	AD
<i>TPM1</i>	191010	Miocardiopatía hipertrófica	115196	AD
<i>TRDN</i>	603283	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	615441	AR
<i>TRDN</i>	603283	Síndrome de QT largo	n/a	AD
<i>TSC1</i>	605284	Complejo de esclerosis tuberosa	191100	AD
<i>TSC2</i>	191092	Complejo de esclerosis tuberosa	613254	AD
<i>TTN</i>	188840	Miocardiopatía dilatada (solo variantes truncadas)	604145	AD
<i>VHL</i>	608537	Síndrome de Von Hippel-Lindau	193300	AD
<i>WT1</i>	607102	Tumor de Wilms relacionado con WT1	194070	AD

4

## Referencias

<https://www.nature.com/articles/s41436-021-01172-3#access-options>  
 cita: Miller, D.T., Lee, K., Chung, W.K. et al. ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med (2021). <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01172-3>  
<https://www.omim.org/>

+54 9 11 6724-2109

BITGENIA.COM INFO@BITGENIA.COM



**BITGENIA**

TRANSCENDING  
GENOMICS