

## GENES Y SÍNDROMES GENÉTICOS ASOCIADOS A LAS VARIANTES GENÉTICAS ANALIZADAS

Anomalías Esqueléticas	
GEN	SÍNDROME
<i>COL1A1</i>	Osteogénesis imperfecta, tipo I
	Osteogénesis imperfecta, tipo II
	Osteogénesis imperfecta, tipo III
	Osteogénesis imperfecta, tipo IV
<i>COL1A2</i>	Osteogénesis imperfecta, tipo II
	Osteogénesis imperfecta, tipo III
	Osteogénesis imperfecta, tipo IV
<i>FGFR3</i>	Acondroplasia
	Displasia tanatofórica, tipo I
	Displasia tanatofórica, tipo II
	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans

Craneosinostosis	
GEN	SÍNDROME
<i>FGFR2</i>	Síndrome de Crouzon
	Síndrome de Apert
	Síndrome de Jackson-Weiss
	Síndrome de Pfeiffer
<i>FGFR1</i>	Síndrome de Pfeiffer

Fenotipo Sindrómico	
GEN	SÍNDROME
<i>BRAF</i>	Síndrome cardiofasciocutáneo
<i>KRAS</i>	Síndrome cardiofasciocutáneo II
<i>MAP2K1</i>	Síndrome cardiofasciocutáneo II
<i>MAP2K2</i>	Síndrome cardiofasciocutáneo IV
<i>HRAS</i>	Síndrome de Costello
<i>CHD7</i>	Síndrome de CHARGE
<i>TSC1</i>	Esclerosis tuberosa I
<i>TSC2</i>	Esclerosis tuberosa II
<i>COL2A1</i>	Síndrome de Stickler, tipo I
<i>COL11A1</i>	Síndrome de Stickler, tipo II
<i>STAT3</i>	Síndrome Hyper-IgE de infección recurrente
<i>LMNA</i>	Progeria de Hutchinson-Gilford

TrisoNIM<sup>®</sup>NEOSEQ analiza 2038 variantes patogénicas y probablemente patogénicas localizadas en 18 genes, asociadas a 27 síndromes genéticos. El listado completo de las variantes incluidas en este estudio (con #OMIM) está disponible en: <https://bit.ly/listado-variantes-neoseq>