

Enfermedad	Gen	Mutación	Funcionalidad	Grupo	Estudio funcional
Retinosis pigmentaria (con /sin hipoacusia)	<i>USH2A</i>	p.Cys759Phe	Missense	6	Genotipo/fenotipo en cohorte. Diferenciación de iPSCs a fotorreceptores.
Estudios no concluyentes	<i>GRIN2B</i>	c.1451G>A	Missense	6	In silico/ segregación en la familia
Hipoacusia no sindrómica	<i>EYA4</i>	c.812C>T; p.(Ser271Leu)	¿?	1	De novo/dominio funcional
Sordera DFNA10	<i>EYA4</i>	p.Glu369Asp	Missense	1	Destrucción del sitio donador del intrón12.
Sordera	<i>EYA4</i>	c.1282-1G>A	Skipping y truncamiento	1	Destrucción del sitio aceptor del intrón 14.
Sordera	<i>EYA4</i>	p.Ser534Stop	Truncamiento	1	Eliminación activa de la proteína EYA4 mutante
Síndrome de LAMM	<i>FGF3</i>	c.325_327delinsA	Missense	1	Ratones KO
Síndrome de LAMM	<i>FGF3</i>	p.Phe178Leu	Missense	1	Ratones KO
Síndrome de LAMM	<i>FGF3</i>	p.Leu58Pro	Truncamiento	1	Ratones KO
Síndrome de sobrecrecimiento y discapacidad intelectual	<i>BRWD3</i>	c.3413G>T p. Trp1138Leu	Missense	2	In silico/ segregación en la familia
Síndrome de sobrecrecimiento y discapacidad intelectual	<i>BRWD3</i>	c.1127+1G>A	Splicing	2	In silico/ segregación en la familia
Síndrome de sobrecrecimiento y	<i>BRWD3</i>	c.5080C>T p.Arg1694*	Missense	2	In silico/ segregación en la familia

discapacidad intelectual					
Artrogriposis distal sindrómica	<i>MAGEL 2</i>	c.1996_1997dup	Truncamiento	2	In silico/ segregación en la familia
Artrogriposis distal sindrómica	<i>MAGEL 2</i>	c.2056_2066del	Truncamiento	2	In silico/ segregación en la familia
Artrogriposis distal sindrómica	<i>MAGEL 2</i>	c.3169G>T	Truncamiento	2	In silico/ segregación en la familia
Artrogriposis distal sindrómica	<i>MAGEL 2</i>	c.2018_2019del	Truncamiento	2	In silico/ segregación en la familia
Síndrome de microdelección 3q13.31	<i>ZBTB20</i>	c.1495C>T; p.(Gln499*)	Truncamiento	2	In silico/ segregación en la familia
Cardiomiopatía severa y acidosis láctica fatal	<i>GATB</i>	c.580_581del; p.Ser194Trpfs*	Missense; truncamiento	3	Aminoacilación tRNA/ In silico/ segregación en la familia.
Cardiomiopatía severa y acidosis láctica fatal	<i>GATB</i>	c.408T>G; p.Phe136Leu	Missense	3	Aminoacilación tRNA/ In silico/ segregación en la familia
Cardiomiopatía severa y acidosis láctica fatal	<i>QRSL1</i>	c.555C>A; p.Tyr185*	Truncamiento	3	In silico/ segregación en la familia
Cardiomiopatía severa y acidosis láctica fatal	<i>QRSL1</i>	c.398G>T; p.Gly133Val	Missense	3	In silico/ segregación en la familia
Cardiomiopatía severa y acidosis láctica fatal	<i>QRSL1</i>	c.[587C>A;590G>A;596C>A]; p.[Thr196Asn;Arg197Lys; Pro199His]	Missense	3	Afectación biosíntesis de proteínas mitocondriales/ In silico/ segregación en la familia
Cardiomiopatía severa y acidosis láctica fatal	<i>QRSL1</i>	c.[1279G>T;1280C>T]; p.Ala427Leu	Missense	3	Afectación biosíntesis de proteínas mitocondriales/In

					silico/ segregación en la familia
Cardiomiopatía severa y acidosis láctica fatal	<i>GATC</i>	c.233T>G; p.Met78Arg	Missense	3	Afectación biosíntesis de proteínas mitocondriales/In silico/ segregación en la familia
Hiperglicinemia no cetósica	<i>GCSH</i>	c.170A>G; p(His57Arg)	¿truncamiento, splicing?	4	Estudio como mutación de cambio de sentido
Hiperfenilalaninemia	<i>PTPS</i>	c.83+658C>G	Splicing	4	Validación con minigenes
Hiperfenilalaninemia	<i>PTPS</i>	c.83+758A>T	Splicing	4	Validación con minigenes
Hiperfenilalaninemia	<i>DNAJC12/PAH</i>	p.Trp175Ter	Nonsense	4	Efecto sobre estabilidad de hidroxilasas de aminoácidos aromáticos
Hiperfenilalaninemia	<i>DNAJC12/PAH</i>	p.Trp103Cys	Missense	4	Efecto sobre estabilidad de hidroxilasas de aminoácidos aromáticos
Miopatía metabólica	<i>PNPLA2(NLSD-M)</i>	c.23G>A (p.W8*)	¿?	5	mRNA insensible al NMD. Expresión proteína del paciente con PM similar a la proteína wt.
Subunidad del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial	<i>NDUFS4</i>	c.350+5G>A		5	Estudios moleculares. Marcajes cromosómicos y análisis de fragmentos.