

Síndrome Adams-Oliver

ARHGAP31¹, DLL4^{1,2}, DOCK6¹, EOGT^{1,3}, NOTCH1¹, RBPJ¹

Albinismo

AP3B1⁴, BLOC1S3^{4,5}, BLOC1S6⁴, C10ORF11⁶, DTNBP1^{4,7}, EDN3⁸, EDNRB⁸, GPR143⁹, HPS1⁴, HPS3⁴, HPS4⁴, HPS5⁴, HPS6⁴, LYST¹⁰, MC1R¹¹, MITF¹², MLPH⁴, MYO5A⁴, OCA2⁴, PAX3¹³, RAB27A⁴, SLC24A5⁴, SLC38A8⁹, SLC45A2⁹, TYR^{4,9}, TYRP1⁹, AP3D1⁴, BLOC1S5⁴, DCT¹⁴

Cutis Laxa

ALDH18A1¹⁵, ATP6V0A2¹⁶, ATP7A¹⁶, EFEMP2¹⁷, ELN¹⁸, FBLN5¹⁹, GORAB²⁰, LTBP4²¹, PYCR1²², ATP6V1E1²³, ATP6V1A²³, LTBP1²⁴, EFEMP1²⁵

Disqueratosis congénita

ACD²⁸, CTC1³⁶, DKC1²⁹, NAF1³⁶, NHP2³³, NOP10³⁰, PARN³⁴, POT1³⁶, RTEL1²⁷, TERC²⁸, TERT²⁶, TINF2³², WRAP53³¹, TYMS³⁵, RPA1³⁶, STN1³⁶, ZCCHC8³⁶

Displasia ectodérmica

CHD3⁵¹, DSP⁵⁴, EDA³⁸, EDAR⁴¹, EDARADD⁴⁰, ERCC2⁵⁵, EVC⁵⁶, EVC2⁵⁶, GJB2⁵⁷, GJB6⁵⁸, HOXC13⁴⁷, HR⁵⁹, ITF122⁶⁰, JUP⁶¹, LRP6⁶², PAX9⁶³, PORCN⁶⁴, PRKD1⁶⁵, PVRL4^{43,66}, RMRP⁶⁷, TP63⁵², WDR35⁶⁹, WNT10A⁷⁰, KBKG³⁷, NFKBIA³⁹, KRT85⁴², KDF1⁴⁴, KREMEN1⁴⁵, KRT74⁴⁶, GRHL2⁴⁸, CST6⁴⁹, RHOA⁵⁰, PKP1⁵³

Síndrome Ehlers- Danlos

ABCC6⁸⁶, ADAMTS2⁷⁹, ADAMTSL2⁸⁷, AEBP1⁸⁵, ALDH18A1⁸⁸, ATP6V0A2⁸⁹, ATP6V1A⁹⁰, ATP6V1E1⁹⁰, B3GALT6⁸², B4GALT7⁷⁶, BGN⁹¹, C1R⁷⁴, C1S⁷⁴, CBS⁹², CHST14⁷⁷, CHST3⁹³, COL11A1⁹⁴, COL1A1⁷⁸, COL1A2⁸³, COL2A1⁹⁵, COL3A1⁷¹, COL5A1⁷², COL5A2⁷², DSE⁸⁴, EFEMP2⁹⁶, ELN⁹⁷, FBLN5⁹⁸, FBN1⁹⁹, FBN2¹⁰⁰, FKBP14⁸⁰, FLNA¹⁰¹, GORAB¹⁰², PLOD1⁷³, PYCR1¹⁰³, SLC39A13⁸¹, SMAD3¹⁰⁵, TGFB2¹⁰⁵, TGFB1¹⁰⁶, TGFB2¹⁰⁶, ZNF469¹⁰⁶, TNXB⁷⁵

Epidermólisis ampollosa

ATP2C1¹¹⁴, CDSN¹¹³, COL17A1¹¹³, COL7A1^{109,113}, CSTA¹¹³, DSG1¹¹³, DSG4¹¹⁵, DSP¹¹³, DST¹¹³, EXPH5¹¹³, FERMT1¹¹³, GRIP1¹¹⁶, ITGA3¹¹³, ITGA6¹¹³, ITGB4^{111,113}, KLHL24¹¹³, KRT1¹¹³, KRT14¹¹², KRT5¹¹², LAMA3¹¹³, LAMB3^{108,113},

LAMC2¹¹³, PKP1¹¹³, PLEC¹¹³, TGM5¹¹³, MMP1¹¹⁰, CD151¹¹³, CSTB¹¹³, SERPINB8¹¹³, FLG2¹¹³, CAST¹¹³, SPINK5¹¹³, JUP¹¹³, DSC3¹¹³, DSG3¹¹³, KRT10¹¹³, KRT6A¹¹³, KRT6B¹¹³, KRTA6C¹¹³, KRT16¹¹³, KRT17¹¹³, PLOD3¹¹³

Acrodermatitis enteropática hereditaria

SLC30A2¹¹⁷, SLC39A4¹¹⁸

Cáncer de piel

Se han incluido una serie de genes relacionados con diferentes tipos de cáncer de piel extraídos del NCG¹¹⁹, sólo se incluyen genes canónicos:

Cilindroma, espiadenoma, espiadenocarcinoma

CYLD, DNMT3A, TP53

Melanoma desmoplásico

ARID1A, ARID2, BRAF, CBL, CDKN2A, ERBB2, EZH2, FBXW7, IDH1, MAP2K1, NF1, NFKBIE, NRAS, PIK3CA, PPP6C, PTPN11, RAC1, RB1, TERT, TP53

Melanoma

ALK, ARID2, B2M, BRAF, CDKN2A, CTNNB1, DCC, DDX3X, EPHA7, ERBB4, FAT4, GRIN2A, GRM3, HRAS, IDH1, KDR, KIT, KNSTRN, KRAS, LRP1B, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PPP6C, PREX2, PTEN, PTPRK, RAC1, RB1, SF3B1, SMARCB1, SYK, TERT, TNC, TP53, TP63

Melanoma Mucoso

ATRX, BAP1, BRAF, BRCA1, CDKN2A, CTNNB1, ERBB2, GNAQ, GNAS, KIT, KMT2C, KRAS, MAP2K1, MEN1, NF1, NF2, NRAS, POLE, PTPRD, SF3B1, TERT, TP53

Carcinoma sebáceo extraocular

NOTCH1, RB1, TP53

Carcinoma basocelular o de células basales

ARID1A, CASP8, CDKN2A, ERBB2, FBXW7, FGFR3, HRAS, KNSTRN, KRAS, LATS1, LATS2, MYCN, NOTCH1, NOTCH2, NRAS, PIK3CA, PPP6C, PTCH1, RAC1, RB1, SMO, SUFU, TP53

Síndrome Hermansky-Pudlak

AP3B1¹²¹, AP3D1¹²⁸, BLOC1S3¹²⁷, DKC1¹³¹, DTNBP1¹²³, GPR143¹³², HPS1¹²⁰, HPS3¹²⁶, HPS4¹²⁴, HPS5¹²⁵, HPS6¹²², LYST¹³³, OCA2¹³⁵, SLC45A2¹³⁵, TERC¹³⁶, TINF2¹³⁷, TYR¹³⁸, TYRP1¹³⁹, BOC1S5¹²⁹

Ictiosis

ABCA12¹⁴⁴, ABHD5¹⁴¹, ALDH3A2¹⁴¹, ALOX12B¹⁴⁰, ALOXE3¹⁴⁰, CASP14¹⁵³, CDSN¹⁵⁹, CERS3¹⁵¹, CSTA¹⁶⁰, CYP4F22¹⁴⁰, ERCC2¹⁶¹, FLG¹⁴⁷, GJB2¹⁵⁷, GJB3¹⁶², GJB4¹⁶³, KDSR¹⁶⁴, KRT1¹⁵⁰, KRT10¹⁴¹, KRT2¹⁴³, KRT9¹⁶⁵, LIPN¹⁴², LOR¹⁶⁶, MBTPS2¹⁶⁷, MPLKIP¹⁶⁸, NIPAL4¹⁴⁰, OSMR¹⁶⁹, PHYH¹⁷⁰, PNPLA1¹⁵², SDR9C7¹⁵⁵, SLC27A4¹⁴⁶, SPINK5¹⁷¹, ST14¹⁴⁵, STS¹⁷², SUMF1¹⁷³, TGM1¹⁴⁰, TGM5¹⁵⁸, ELOVL4¹⁴⁸, ASPRV1¹⁴⁹, SULT2B1¹⁵⁴, VPS33B¹⁵⁶

Neurofibromatosis

KIT¹⁷⁵, KITLG¹⁷⁶, LZTR1¹⁷⁸, NF1¹⁷³, NF2¹⁷⁹, PTPN11¹⁷⁷, RAF1¹⁸⁰, SMARCB1¹⁸⁰, SPRED1¹⁸²

Paquioniquia

AAGAB¹⁸⁷, KRT16¹⁸⁴, KRT17¹⁸⁴, KRT6A¹⁸⁵, KRT6B¹⁸⁶, KRT6C¹⁸⁸, TRPV3¹⁸⁹

Queratodermia palmoplantar

AAGAB¹⁹⁰, AQP5¹⁹⁰, CTSC¹⁹⁰, DSG1¹⁹⁰, DSP¹⁹⁰, GJB2¹⁹⁰, GJB6¹⁹⁰, KRT1¹⁹⁰, KRT14¹⁹¹, KRT16¹⁹⁰, KRT17¹⁹⁰, KRT6A¹⁹⁰, KRT9¹⁹⁰, LOR¹⁹⁰, MBTPS2¹⁹⁰, PKP1¹⁹⁰, SERPINB7¹⁹⁰, SLURP1¹⁹⁰, SMARCAD1¹⁹², TRPV3¹⁹⁰, WNT10A¹⁹⁰, RHBDF2¹⁹⁰, POMP¹⁹⁰, COL14A1¹⁹⁰, KRT6B¹⁹⁰, GJA1¹⁹⁰

Síndrome de Progeria

AGPAT2¹⁹⁹, ALDH18A1²⁰⁰, B4GALT7²⁰¹, BLM²⁰², BSCL2¹⁹⁸, COL3A1²⁰³, ERCC2¹⁹³, ERCC4¹⁹⁷, ERCC5²⁰⁴, ERCC6¹⁹³, ERCC8¹⁹³, GORAB²⁰⁵, LMNA¹⁹³, PYCR1²⁰⁶, RECQL4²⁰², WRN¹⁹³, ZMPSTE24²⁰⁷, ERCC3¹⁹³, GTF2H5¹⁹³, DKC1¹⁹³, TERC¹⁹³, TERT¹⁹³, NOP10¹⁹³, NHP2¹⁹³, TIN2¹⁹³, TCAB1¹⁹³, BANF1¹⁹³, PDGFRB¹⁹⁵, FBN1¹⁹⁶

Esclerosis tuberosa

TSC1²⁰⁸, TSC2²⁰⁹

Síndrome WaardenburgEDN3²¹², EDNRB²⁰⁹, MITF²¹³, PAX3²¹⁰, SOX10²¹¹, KITLG²¹⁴**Xeroderma pigmentoso**DDB2²²¹, ERCC1²²³, ERCC2²¹⁵, ERCC3²¹⁸, ERCC4²¹⁶, ERCC5²¹⁷, POLH²²², XPA²¹⁹, XPC²²⁰**Enfermedad Dowling-Degos**ADAM10²²⁸, ADAR²²⁹, KRT5²²⁵, POFUT1²²⁶, POGLUT1²²⁷

Anexo I- Bibliografía

1. Meester JAN, et al. Hum Mutat. 2018;39(9):1246-1261. doi:10.1002/humu.23567
2. Aminkeng F. Clin Genet. 2015;88(6):532. doi:10.1111/cge.12681
3. Meyer-Landolt L, et al. Am J Med Genet A. 2022;188(11):3318-3323. doi:10.1002/ajmg.a.62961
4. Introne WJ, et al. GeneReviews®. 2000 Jul 24. University of Washington, Seattle.
5. Pennamen P, et al. Pigment Cell Melanoma Res. 2021;34(1):132-135. doi:10.1111/pcmr.12915
6. Grønskov K, et al. Am J Hum Genet. 2013 Mar 7;92(3):415-21. doi: 10.1016/j.ajhg.2013.01.006. PMID: 23395477; PMCID: PMC3591853.
7. Rodrigues R, et al. Ophthalmic Genet. 2023 Dec 14. doi:10.1080/13816810.2023.2291670
8. Núñez-Ramos R, et al. Pediatr Dev Pathol. 2017;20(1):28-37. doi:10.1177/1093526616683883
9. Dumitrescu AV, et al. Ophthalmic Genet. 2021;42(5):539-552. doi:10.1080/13816810.2021.1933544
10. Morimoto M, et al. J Med Genet. 2024 Feb 21;61(3):212-223. doi:10.1136/jmg-2023-109420
11. Zaman Q, et al. Gene. 2024;894:147986. doi:10.1016/j.gene.2023.147986
12. Thongpradit S, et al. Sci Rep. 2020 Jul 29;10(1):12712. doi:10.1038/s41598-020-69633-4
13. Somashekar PH, et al. Clin Genet. 2019;95(3):398-402. doi:10.1111/cge.13468
14. Volk AE, et al. Hum Genet. 2021;140(8):1157-1168. doi:10.1007/s00439-021-02285-0
15. Wolthuis DFGJ, et al. Eur J Paediatr Neurol. 2014;18(4):511-5. doi:10.1016/j.ejpn.2014.01.003
16. Fischer B, et al. Hum Genet. 2012;131(11):1761-73. doi:10.1007/s00439-012-1197-8
17. Renard M, et al. Eur J Hum Genet. 2010;18(8):895-901. doi:10.1038/ejhg.2010.45

PANEL DERMATOLOGÍA OMICALABS

18. Katsumi T, et al. JAAD Case Rep. 2024;46:8-10. doi:10.1016/j.jdcrr.2024.01.029
19. Loeys B, et al. Hum Mol Genet. 2002;11(18):2113-8. doi:10.1093/hmg/11.18.2113
20. Kariminejad A, et al. Int J Mol Sci. 2017;18(3):635. doi:10.3390/ijms18030635
21. Urban Z, et al. Am J Hum Genet. 2009;85(5):593-605. doi:10.1016/j.ajhg.2009.09.013
22. Reversade B, et al. Nature Genet. 2009;41(9):1016-21. doi:10.1038/ng.413
23. Van Damme T, et al. Am J Hum Genet. 2017;100(2):216-227. doi:10.1016/j.ajhg.2016.12.010
24. Pottie L, et al. Am J Hum Genet. 2021;108(6):1095-1114. doi:10.1016/j.ajhg.2021.04.016
25. Verlee M, et al. Genes. 2021;12(4):510. doi:10.3390/genes12040510
26. Vulliamy T, et al. Nat Genet. 2004;36(5):447-9. doi:10.1038/ng1346
27. Basel-Vanagaite L, et al. Haematologica. 2008;93(6):943-4. doi:10.3324/haematol.12317
28. Walne AJ, et al. Am J Hum Genet. 2013;92(3):448-53. doi:10.1016/j.ajhg.2013.02.001
29. Guo Y, et al. Blood. 2014;124(18):2767-74. doi:10.1182/blood-2014-08-596445
30. Knight SW, et al. Br J Haematol. 1999;107(2):335-9. doi:10.1046/j.1365-2141.1999.01690.x
31. Walne AJ, et al. Hum Mol Genet. 2007;16(13):1619-29. doi:10.1093/hmg/ddm111
32. Zhong F, et al. Genes Dev. 2011;25(1):11-6. doi:10.1101/gad.2006411
33. Walne AJ, et al. Blood. 2008;112(9):3594-600. doi:10.1182/blood-2008-05-153445
34. Vulliamy T, et al. Proc Natl Acad Sci USA. 2008;105(23):8073-8. doi:10.1073/pnas.0800042105
35. Dhanraj S, et al. J Med Genet. 2015;52(11):738-48. doi:10.1136/jmedgenet-2015-103292
36. Tummala H, et al. Am J Hum Genet. 2022;109(8):1472-1483. doi:10.1016/j.ajhg.2022.06.014

37. Savage SA, Niewisch MR. GeneReviews®. 2009 Nov 12. University of Washington, Seattle.
38. Johnston AM, et al. J Clin Immunol. 2016;36(6):541-3. doi:10.1007/s10875-016-0309-y
39. Huang C, et al. J Hum Genet. 2006;51(12):1133-1137. doi:10.1007/s10038-006-0071-8
40. Lopez-Granados E, et al. Hum Mutat. 2008;29(6):861-8. doi:10.1002/humu.20740
41. Cluzeau C, et al. Hum Mutat. 2011;32(1):70-2. doi:10.1002/humu.21384
42. van der Hout AH, et al. Eur J Hum Genet. 2008;16(6):673-9. doi:10.1038/sj.ejhg.5202012
43. Naeem M, et al. J Med Genet. 2006;43(3):274-9. doi:10.1136/jmg.2005.033381
44. Jelani M, et al. J Hum Genet. 2011;56(5):352-7. doi:10.1038/jhg.2011.18
45. Shamseldin HE, et al. Hum Genet. 2017;136(1):99-105. doi:10.1007/s00439-016-1741-z
46. Issa YA, et al. Eur J Hum Genet. 2016;24(10):1430-5. doi:10.1038/ejhg.2016.29
47. Raykova D, et al. PloS One. 2014 Apr 8;9(4):e93607. doi:10.1371/journal.pone.0093607
48. Lin Z, et al. Am J Hum Genet. 2012;91(5):906-11. doi:10.1016/j.ajhg.2012.08.029
49. Petrof G, et al. Am J Hum Genet. 2014;95(3):308-14. doi:10.1016/j.ajhg.2014.08.001
50. van den Bogaard EHJ, et al. Genet Med. 2019;21(7):1559-1567. doi:10.1038/s41436-018-0355-3
51. Vabres P, et al. Nat Genet. 2019;51(10):1438-1441. doi:10.1038/s41588-019-0498-4
52. Kjaer KW, et al. J Med Genet. 2005;42(4):292-8. doi:10.1136/jmg.2004.027821
53. van Bokhoven H, et al. Am J Hum Genet. 2001;69(3):481-92. doi:10.1086/323123
54. Hamada T, et al. Exp Dermatol. 2002;11(2):107-14. doi:10.1034/j.1600-0625.2002.110202.x
55. Norgett EE, et al. Hum Mol Genet. 2000;9(18):2761-6. doi:10.1093/hmg/9.18.2761

PANEL DERMATOLOGÍA OMICALABS

56. Broughton BC, et al. Hum Mol Genet. 2001;10(22):2539-47. doi:10.1093/hmg/10.22.2539
57. Broughton BC, et al. Hum Mol Genet. 2001;10(22):2539-47. doi:10.1093/hmg/10.22.2539
58. van Geel M, et al. Br J Dermatol. 2002;146(6):938-42. doi:10.1046/j.1365-2133.2002.04893.x
59. Lamartine J, et al. Nat Genet. 2000;26(2):142-4. doi:10.1038/79851
60. Henn W, et al. J Am Acad Dermatol. 2002;47(4):519-23. doi:10.1067/mjd.2002.124609
61. Yang Q, et al. Exp Ther Med. 2021;21(4):311. doi:10.3892/etm.2021.9742
62. Oktem A, et al. Clin Exp Dermatol. 2020;45(5):654-657. doi:10.1111/ced.14201
63. Massink MP, et al. Am J Hum Genet. 2015;97(4):621-6. doi:10.1016/j.ajhg.2015.08.014
64. Kapadia H, et al. Eur J Hum Genet. 2006;14(4):403-9. doi:10.1038/sj.ejhg.5201574
65. Froyen G, et al. Clin Genet. 2009;76(6):535-43. doi:10.1111/j.1399-0004.2009.01248.x
66. Sifrim A, et al. Nat Genet. 2016;48(9):1060-5. doi:10.1038/ng.3627
67. Brancati F, et al. Am J Hum Genet. 2010;87(2):265-73. doi:10.1016/j.ajhg.2010.07.003
68. Bonafé L, et al. Clin Genet. 2002;61(2):146-51. doi:10.1034/j.1399-0004.2002.610210.x
69. Caparrós-Martín JA, et al. Hum Mol Genet. 2015;24(14):4126-37. doi:10.1093/hmg/ddv152
70. Bohring A, et al. Am J Hum Genet. 2009;85(1):97-105. doi:10.1016/j.ajhg.2009.06.001
71. Pepin M, et al. N Engl J Med. 2000;342(10):673-80. doi:10.1056/NEJM200003093421001
72. Symoens S, et al. Hum Mutat. 2012;33(10):1485-93. doi:10.1002/humu.22137
73. Giunta C, et al. Am J Med Genet A. 2005;133A(2):158-64. doi:10.1002/ajmg.a.30529
74. Kapferer-Seebacher I, et al. Am J Hum Genet. 2016;99(5):1005-1014. doi:10.1016/j.ajhg.2016.08.019

PANEL DERMATOLOGÍA OMICALABS

75. Zweers MC, et al. Am J Hum Genet. 2003;73(1):214-7. doi:10.1086/376564
76. Salter CG, et al. Am J Med Genet A. 2016;170(6):1556-63. doi:10.1002/ajmg.a.37604
77. Malfait F, et al. Hum Mutat. 2010;31(11):1233-9. doi:10.1002/humu.21355
78. Byers PH, et al. Am J Med Genet. 1997;72(1):94-105. doi:10.1002/(sici)1096-8628(19971003)72:1
79. Colige A, et al. J Invest Dermatol. 2004;123(4):656-63. doi:10.1111/j.0022-202X.2004.23406.x
80. Castori M, et al. Am J Med Genet A. 2019;179(2):317-321. doi:10.1002/ajmg.a.61006
81. Giunta C, et al. Am J Hum Genet. 2008;82(6):1290-305. doi:10.1016/j.ajhg.2008.05.001
82. Van Damme T, et al. Hum Mol Genet. 2018;27(20):3475-3487. doi:10.1093/hmg/ddy234
83. Guarnieri V, et al. Am J Med Genet A. 2019;179(5):846-851. doi:10.1002/ajmg.a.61100
84. Syx D, et al. Hum Mutat. 2015;36(5):535-47. doi:10.1002/humu.22774
85. Blackburn PR, et al. Am J Hum Genet. 2018;102(4):696-705. doi:10.1016/j.ajhg.2018.02.018
86. Chassaing N, et al. J Med Genet. 2005;42(12):881-92. doi:10.1136/jmg.2004.030171
87. Allali S, et al. J Med Genet. 2011;48(6):417-21. doi:10.1136/jmg.2010.087544
88. Colonna MB, et al. Hum Mol Genet. 2023;32(5):732-744. doi:10.1093/hmg/ddac226
89. Fischer B, et al. Hum Genet. 2012;131(11):1761-73. doi:10.1007/s00439-012-1197-8
90. Van Damme T, et al. Am J Hum Genet. 2017;100(2):216-227. doi:10.1016/j.ajhg.2016.12.010
91. Meester JAN, et al. Genet Med. 2017;19(4):386-395. doi:10.1038/gim.2016.126
92. Lee SJ, et al. J Hum Genet. 2005;50(12):648-54. doi:10.1007/s10038-005-0312-2

93. van Roij MHH, et al. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(18):2376-84. doi:10.1002/ajmg.a.32482
94. Poulson AV, et al. *J Med Genet*. 2004;41(8):e107. doi:10.1136/jmg.2004.018382
95. Kannu P, et al. *Am J Med Genet A*. 2011;155A(7):1759-62. doi:10.1002/ajmg.a.34056
96. Huchtagowder V, et al. *Am J Hum Genet*. 2006;78(6):1075-80. doi:10.1086/504304
97. Metcalfe K, et al. *Eur J Hum Genet*. 2000;8(12):955-63. doi:10.1038/sj.ejhg.5200564
98. Mullins RF, et al. *Exp Eye Res*. 2007;84(2):378-80. doi:10.1016/j.exer.2006.09.021
99. Passarge E, et al. *Eur J Hum Genet*. 2016;24(9):1244-7. doi:10.1038/ejhg.2016.6
100. Gupta PA, et al. *Hum Mutat*. 2002;19(1):39-48. doi:10.1002/humu.10017
101. Azakli H, et al. *Am J Med Genet A*. 2019;179(1):123-129. doi:10.1002/ajmg.a.60686
102. Al-Dosari M, Alkuraya FS. *Am J Med Genet A*. 2009;149A(10):2093-8. doi:10.1002/ajmg.a.32996
103. Guernsey DL, et al. *Am J Hum Genet*. 2009;85(1):120-9. doi:10.1016/j.ajhg.2009.06.008
104. van de Laar IMBH, et al. *J Med Genet*. 2012;49(1):47-57. doi:10.1136/jmedgenet-2011-100382
105. Lindsay ME, et al. *Nat Genet*. 2012;44(8):922-7. doi:10.1038/ng.2349
106. Loeys BL, et al. *N Engl J Med*. 2006;355(8):788-98. doi:10.1056/NEJMoa055695
107. Royce PM, et al. *Eur J Pediatr*. 1990;149(7):465-9. doi:10.1007/BF01959396
108. Jonkman MF, Pasmooij AMG. *N Engl J Med*. 2009;360(16):1680-2. doi:10.1056/NEJMc0809896
109. Varki R, et al. *J Med Genet*. 2007;44(3):181-92. doi:10.1136/jmg.2006.045302
110. Titeux M, et al. *Hum Mutat*. 2008;29(2):267-76. doi:10.1002/humu.20647
111. Birnbaum RY, et al. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(8):1063-6. doi:10.1002/ajmg.a.31903

112. Sathishkumar D, et al. *J Invest Dermatol.* 2016;136(3):719-721. doi:10.1016/j.jid.2015.11.024
113. Has C, et al. *Br J Dermatol.* 2020;183(4):614-627. doi:10.1111/bjd.18921
114. Hu Z, et al. *Nat Genet.* 2000;24(1):61-5. doi:10.1038/71701
115. Wang JM, et al. *Int J Dermatol.* 2015;54(10):1163-8. doi:10.1111/ijd.12889
116. Vogel MJ, et al. *J Med Genet.* 2012;49(5):303-6. doi:10.1136/jmedgenet-2011-100590
117. Porter E, et al. *Clin Case Rep.* 2023;11(4):e7213. doi:10.1002/ccr3.7213
118. Schmitt S, et al. *Hum Mutat.* 2009;30(6):926-33. doi:10.1002/humu.20988
119. Repana D, et al. *Genome Biol.* 2019;20(1):1. doi:10.1186/s13059-018-1612-0
120. Oh J, et al. *Am J Hum Genet.* 1998;62(3):593-8. doi:10.1086/301757
121. Jung J, et al. *Blood.* 2006;108(1):362-9. doi:10.1182/blood-2005-11-4377
122. Miyamichi D, et al. *J Hum Genet.* 2016;61(9):839-42. doi:10.1038/jhg.2016.56
123. Bryan MM, et al. *Mol Genet Metab.* 2017;120(4):378-383. doi:10.1016/j.ymgme.2017.02.007
124. Anderson PD, et al. *Hum Genet.* 2003;113(1):10-7. doi:10.1007/s00439-003-0933-5
125. Huizing M, et al. *Traffic.* 2004;5(9):711-22. doi:10.1111/j.1600-0854.2004.00208.x
126. Anikster Y, et al. *Nat Genet.* 2001;28(4):376-80. doi:10.1038/ng576
127. Cullinane AR, et al. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2012;25(5):584-91. doi:10.1111/j.1755-148X.2012.01029.x
128. Kantheti P, et al. *Neuron.* 1998;21(1):111-22. doi:10.1016/s0896-6273(00)80519-x
129. Pennamen P, et al. *Genet Med.* 2020;22(10):1613-1622. doi:10.1038/s41436-020-0867-5
130. Badolato R, et al. *Blood.* 2012;119(13):3185-7. doi:10.1182/blood-2012-01-404350
131. Yaghmai R, et al. *J Pediatr.* 2000;136(3):390-3. doi:10.1067/mpd.2000.104295
132. Oetting WS. *Hum Mutat.* 2002;19(2):85-92. doi:10.1002/humu.10034

133. Karim MA, et al. Hum Mol Genet. 1997;6(7):1087-9. doi:10.1093/hmg/6.7.1087
134. Rooryck C, et al. Hum Genet. 2011;129(2):199-208. doi:10.1007/s00439-010-0913-5
135. Crawford NG, et al. Science. 2017;358(6365):eaan8433. doi:10.1126/science.aan8433
136. Vulliamy T, et al. Nat Genet. 2004;36(5):447-9. doi:10.1038/ng1346
137. Sasa GS, et al. Clin Genet. 2012;81(5):470-8. doi:10.1111/j.1399-0004.2011.01658.x
138. Oetting WS, King RA. Hum Mutat. 1993;2(1):1-6. doi:10.1002/humu.1380020102
139. Rooryck C, et al. Pigment Cell Res. 2006;19(3):239-42. doi:10.1111/j.1600-0749.2006.00298.x
140. Rodríguez-Pazos, L., et al. Br J Dermatol. 2011;165(4):906-11. doi:10.1111/j.1365-2133.2011.10454.x
141. Saito, R., et al. Br J Dermatol. 2017;176(1):249-251. doi:10.1111/bjd.14807
142. Israeli, S., et al. Am J Hum Genet. 2011;88(4):482-7. doi:10.1016/j.ajhg.2011.02.011
143. Vakilzadeh, F., and G. Kolde. Br J Dermatol. 1991;124(2):191-4. doi:10.1111/j.1365-2133.1991.tb00432.x
144. Parmentier, L., et al. Eur J Hum Genet. 1999;7(1):77-87. doi:10.1038/sj.ejhg.5200271
145. Alef, T., et al. J Invest Dermatol. 2009;129(4):862-9. doi:10.1038/jid.2008.311
146. Esperón-Moldes, U.S., et al. Acta Paediatr. 2019;108(4):763-765. doi:10.1111/apa.14694
147. Nomura, T., et al. J Allergy Clin Immunol. 2007;119(2):434-40. doi:10.1016/j.jaci.2006.12.646
148. Aldahmesh, M.A., et al. Am J Hum Genet. 2011;89(6):745-50. doi:10.1016/j.ajhg.2011.10.011
149. Boyden, L.M., et al. Am J Hum Genet. 2020;107(1):158-163. doi:10.1016/j.ajhg.2020.05.013
150. Kubo, Y., et al. Arch Dermatol. 2011;147(8):999-1001. doi:10.1001/archdermatol.2011.217

151. Eckl, K.M., et al. *J Invest Dermatol.* 2013;133(9):2202-11. doi:10.1038/jid.2013.153
152. Boyden, L.M., et al. *Br J Dermatol.* 2017;177(1):319-322. doi:10.1111/bjd.15570
153. Kirchmeier, P., et al. *Acta Derm Venereol.* 2017;97(1):102-104. doi:10.2340/00015555-2510
154. Heinz, L., et al. *Am J Hum Genet.* 2017;100(6):926-939. doi:10.1016/j.ajhg.2017.05.007
155. Karim, N., et al. *Br J Dermatol.* 2017;177(5):e191-e192. doi:10.1111/bjd.15535
156. Alter, S., et al. *Am J Med Genet A.* 2018;176(12):2862-2866. doi:10.1002/ajmg.a.40634
157. van Geel, M., et al. *Br J Dermatol.* 2002;146(6):938-42. doi:10.1046/j.1365-2133.2002.04893.x
158. Pigors, M., et al. *J Invest Dermatol.* 2012;132(10):2422-2429. doi:10.1038/jid.2012.166
159. Mallet, A., et al. *Br J Dermatol.* 2013;169(6):1322-5. doi:10.1111/bjd.12593
160. Moosbrugger-Martinz, V., et al. *Br J Dermatol.* 2015;172(6):1628-1632. doi:10.1111/bjd.13545
161. Broughton, B.C., et al. *Hum Mol Genet.* 2001;10(22):2539-47. doi:10.1093/hmg/10.22.2539
162. Gottfried, I., et al. *Hum Mol Genet.* 2002;11(11):1311-6. doi:10.1093/hmg/11.11.1311
163. Richard, G., et al. *J Invest Dermatol.* 2003;120(4):601-9. doi:10.1046/j.1523-1747.2003.12080.x
164. Boyden, L.M., et al. *Am J Hum Genet.* 2017;100(6):978-984. doi:10.1016/j.ajhg.2017.05.003
165. Chiu, H.C., et al. *J Dermatol Sci.* 2007;45(1):63-5. doi:10.1016/j.jdermsci.2006.09.005
166. Korge, B.P., et al. *J Invest Dermatol.* 1997;109(4):604-10. doi:10.1111/1523-1747.ep12337534
167. Wang, H.J., et al. *Clin Exp Dermatol.* 2014;39(2):158-61. doi:10.1111/ced.12248
168. Botta, E., et al. *Hum Mutat.* 2007;28(1):92-6. doi:10.1002/humu.20419

169. Lin, M.W., et al. *Eur J Hum Genet.* 2010;18(1):26-32. doi:10.1038/ejhg.2009.135
170. Jansen, G.A., et al. *Hum Mol Genet.* 2000;9(8):1195-200. doi:10.1093/hmg/9.8.1195
171. Šmigiel, R., et al. *Balkan J Med Genet.* 2017;19(2):81-84. doi:10.1515/bjmg-2016-0040
172. Valdes-Flores, M., et al. *J Invest Dermatol.* 2000;114(3):591-3. doi:10.1046/j.1523-1747.2000.00924.x
173. Schlotawa, L., et al. *Eur J Hum Genet.* 2011;19(3):253-61. doi:10.1038/ejhg.2010.219
174. Kluwe, L., et al. *J Med Genet.* 2003;40(5):368-71. doi:10.1136/jmg.40.5.368
175. Beghini, A., et al. *Cancer.* 2001;92(3):657-62. doi:10.1002/1097-0142(20010801)92:3657::aid-cnrc1367>3.0.co;2-d
176. Amyere, M., et al. *J Invest Dermatol.* 2011;131(6):1234-9. doi:10.1038/jid.2011.29
177. Ferrero, G.B., et al. *Eur J Med Genet.* 2008;51(6):566-72. doi:10.1016/j.ejmg.2008.06.011
178. Johnston, J.J., et al. *Genet Med.* 2018;20(10):1175-1185. doi:10.1038/gim.2017.249
179. Tsilchorozidou, T., et al. *J Med Genet.* 2004;41(7):529-34. doi:10.1136/jmg.2003.016774
180. Pandit, B., et al. *Nat Genet.* 2007;39(8):1007-12. doi:10.1038/ng2073
181. Santen, G.W.E., et al. *Hum Mutat.* 2013;34(11):1519-28. doi:10.1002/humu.22394
182. Spencer, E., et al. *Am J Med Genet A.* 2011;155A(6):1352-9. doi:10.1002/ajmg.a.33894
183. Smith, F.J.D., et al. *J Invest Dermatol Symp Proc.* 2005;10(1):21-30. doi:10.1111/j.1087-0024.2005.10204.x
184. Terrinoni, A., et al. *J Invest Dermatol.* 2001;117(6):1391-6. doi:10.1046/j.0022-202x.2001.01565.x
185. Wilson, N.J., et al. *Br J Dermatol.* 2014;171(2):343-55. doi:10.1111/bjd.12958
186. Guo, K., et al. *J Dermatol.* 2014;41(1):108-9. doi:10.1111/1346-8138.12349

187. Giehl, K.A., et al. *Am J Hum Genet.* 2012;91(4):754-9. doi:10.1016/j.ajhg.2012.08.024
188. Akasaka, E., et al. *Br J Dermatol.* 2011;165(6):1290-2. doi:10.1111/j.1365-2133.2011.10552.x
189. He, Y., et al. *J Invest Dermatol.* 2015;135(3):907-909. doi:10.1038/jid.2014.429
190. Dev, T., et al. *Indian Dermatol Online J.* 2019;10(4):365-379. doi:10.4103/idoj.IDOJ_367_18
191. Shemanko, C.S., et al. *J Invest Dermatol.* 1998;111(5):893-5. doi:10.1046/j.1523-1747.1998.00388.x
192. Elhaji, Y., et al. *JID Innov.* 2021;1(3):100022. doi:10.1016/j.xjidi.2021.100022
193. Sinha, J.K., et al. *Indian J Med Res.* 2014;139(5):667-74.
194. Puente, X.S., et al. *Am J Hum Genet.* 2011;88(5):650-6. doi:10.1016/j.ajhg.2011.04.010
195. Bredrup, C., et al. *Eur J Hum Genet.* 2019;27(4):574-581. doi:10.1038/s41431-018-0323-z
196. Passarge, E., et al. *Eur J Hum Genet.* 2016;24(9):1244-7. doi:10.1038/ejhg.2016.6
197. Mori, T., et al. *Hum Mutat.* 2018;39(2):255-265. doi:10.1002/humu.23367
198. Ebihara, K., et al. *J Clin Endocrinol Metab.* 2004;89(5):2360-4. doi:10.1210/jc.2003-031211
199. Agarwal, A.K., et al. *Nat Genet.* 2002;31(1):21-3. doi:10.1038/ng880
200. Wolthuis, D.F.G.J., et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2014;18(4):511-5. doi:10.1016/j.ejpn.2014.01.003
201. Mihalic Mosher, T., et al. *Eur J Hum Genet.* 2019;27(10):1569-1577. doi:10.1038/s41431-019-0464-8
202. Ababou, M. *Mol Genet Metab.* 2021;133(1):35-48. doi:10.1016/j.ymgme.2021.03.003
203. Palmeri, S., et al. *Clin Genet.* 2003;63(6):510-5. doi:10.1034/j.1399-0004.2003.00075.x
204. Lalle, P., et al. *J Invest Dermatol.* 2002;118(2):344-51. doi:10.1046/j.0022-202x.2001.01673.x
205. Rajab, A., et al. *Am J Med Genet A.* 2008;146A(8):965-76. doi:10.1002/ajmg.a.32143

PANEL DERMATOLOGÍA OMICALABS

206. Guernsey, D.L., et al. *Am J Hum Genet.* 2009;85(1):120-9. doi:10.1016/j.ajhg.2009.06.008
207. Miyoshi, Y., et al. *Clin Genet.* 2008;73(6):535-44. doi:10.1111/j.1399-0004.2008.00992.x
208. Ali, J B et al. *J Med Genet.* 1998;35(12):969-72. doi:10.1136/jmg.35.12.969
209. Jansen, An C et al. *Ann Neurol.* 2006;60(5):528-539. doi:10.1002/ana.21037
210. Attié, T., et al. *Hum Mol Genet.* 1995;4(12):2407-9. doi:10.1093/hmg/4.12.2407
211. Tekin, M., et al. *Clin Genet.* 2001;60(4):301-4. doi:10.1034/j.1399-0004.2001.600408.x
212. Pingault, V., et al. *Am J Hum Genet.* 2013;92(5):707-24. doi:10.1016/j.ajhg.2013.03.024
213. Viñuela, A., et al. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(10):2296-302. doi:10.1002/ajmg.a.33026
214. George, A., et al. *Am J Hum Genet.* 2016;99(6):1388-1394. doi:10.1016/j.ajhg.2016.11.004
215. Vona, B., et al. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2022;36(9):1606-1611. doi:10.1111/jdv.18207
216. Broughton, B C et al. *Hum Mol Genet.* 2001;10(22):2539-47. doi:10.1093/hmg/10.22.2539
217. Cleaver, J E et al. *Hum Mutat.* 1999;14(1):9-22. doi:10.1002/(SICI)1098-1004(1999)14:1
218. Zafeiriou, D I et al. *Pediatr Res.* 2001;49(3):407-12. doi:10.1203/00006450-200103000-00016
219. Vermeulen, W et al. *Am J Hum Genet.* 1994;54(2):191-200.
220. Satokata, I et al. *Mutat Res.* 1992;273(2):193-202. doi:10.1016/0921-8777(92)90080-m
221. Khan, Sikandar G et al. *Hum Mol Genet.* 2004;13(3):343-52. doi:10.1093/hmg/ddh026
222. Cleaver, J E et al. *Hum Mutat.* 1999;14(1):9-22. doi:10.1002/(SICI)1098-1004(1999)14:1
223. Johnson, R E et al. *Science.* 1999;285(5425):263-5. doi:10.1126/science.285.5425.263

PANEL DERMATOLOGÍA OMICALABS

- 224. Kashiyaama, Kazuya et al. Am J Hum Genet. 2013;92(5):807-19.
doi:10.1016/j.ajhg.2013.04.007
- 225. Hanneken, S et al. Br J Dermatol. 2010;163(1):197-200.
doi:10.1111/j.1365-2133.2010.09741.x
- 226. Li, Ming et al. Am J Hum Genet. 2013;92(6):895-903.
doi:10.1016/j.ajhg.2013.04.022
- 227. Basmanav, F Buket et al. Am J Hum Genet. 2014;94(1):135-43.
doi:10.1016/j.ajhg.2013.12.003
- 228. Kono, Michihiro et al. Hum Mol Genet. 2013;22(17):3524-33.
doi:10.1093/hmg/ddt207
- 229. Zhang, Xue-Jun et al. Hum Mutat. 2004;23(6):629-30.
doi:10.1002/humu.9246