IPSMedic

Fecha Expedición: 2025-03-07 10:16:36

ORDEN MEDICA: 4442435

IPS: IPSMEDIC SAS Nit: 900168679-7 Direccion: CL 9 # 9-17 Teléfono: 6023844080

Paciente: NATALIA JIMENEZ VALLEJO Identificación: CC 1006324366 Sexo: F Télefono Contacto: 3136307641

Tipo Afiliado: Cotizante Edad: 24 años 4 meses 4 días Cuota Recuperación: 0 Convenio: NUEVA EPS UT NUEVA RED MEDICIPS PALMIRA - PALMIRA

DX Ppal: J451 DX Rel 1: -- DX Rel 2: -- DX Rel 3: --

Profesional: PAOLA ANDREA QUICENO BEDOYA Documento: 5219/2004 Especialidad: MEDICINA FISICA Y REHABILITACION

Prestador: NEW BIOLOGY S.A.S Ciudad: CALI Dirección: Cra 42 #7-69 B/Los Cambulos, piso 2 Edificio FRESENIUS Teléfono: 3054035696 -

CODIGO	DESCRIPCION	CANT	TARIFA	OBSERVACION
883230	RESONANCIA MAGNETICA DE COLUMNA LUMBOSACRA SIMPLE	1	309225	

PROFESIONAL: PAOLA ANDREA QUICENO BEDOYA
ESPECIALIDAD: MEDICINA FISICA Y REHABILITACION
Documento: 5219/2004
Firmado Electrónicamente: Ley 527 de 1999 Artículo 2
La validez del presente documento es de 90 días. Válida desde 2025-03-07 10:16:36 hasta 2025-06-05

X Natalia Jimenez Vallejo
PACIENTE: NATALIA JIMENEZ VALLEJO
CC 1006324366 1006324366

Desarrollado por SinergiaSE SAS Elaborado: PAOLA ANDREA BECERRA VARELA - 2025-03-07 10:16:36

Miercoles, 23-2025

Hora: 11:00 Am.

CD.

IPS Medic

Fecha Expedición: 2025-03-07 10:16:36

ORDEN MEDICA: 4442435

IPS: IPSMEDIC SAS Nit: 900168679-7 Direccion: CL 9 # 9-17 Teléfono: 6023844080

Paciente: NATALIA JIMENEZ VALLEJO Identificación: CC 1006324366 Sexo: F Télefono Contacto: 3136307641

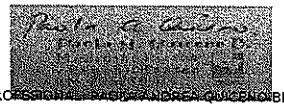
Tipo Afiliado: Cotizante Edad: 24 años 4 meses 4 días Cuota Recuperación: 0 Convenio: NUEVA EPS UT NUEVA RED MEDICIPS PALMIRA - PALMIRA

DX Ppal: J451 DX Rel 1: -- DX Rel 2: -- DX Rel 3: --

Profesional: PAOLA ANDREA QUICENO BEDOYA Documento: 5219/2004 Especialidad: MEDICINA FISICA Y REHABILITACION

Prestador: NEW BIOLOGY S.A.S Ciudad: CALI Dirección: Cra 42 #7-69 B/Los Cambulos, piso 2 Edificio FRESENIUS Teléfono: 3054035696 -

CODIGO	DESCRIPCION	CANT	TARIFA	OBSERVACION
883230	RESONANCIA MAGNETICA DE COLUMNA LUMBOSACRA SIMPLE	1	309225	



PROFESIONAL: PAOLA ANDREA QUICENO BEDOYA
ESPECIALIDAD: MEDICINA FISICA Y REHABILITACION
Documento: 5219/2004
Firmado Electrónicamente: Ley 527 de 1999 Artículo 2
La validez del presente documento es de 90 días. Válida desde 2025-03-07 10:16:36 hasta 2025-06-05

X Natalia Jimenez Vallejo
PACIENTE: NATALIA JIMENEZ VALLEJO
CC 1006324366
1006324366

Desarrollado por SinergiaSE SAS Elaborado: PAOLA ANDREA BECERRA VARELA - 2025-03-07 10:16:36

IPS Medic
Con Sentido Humano

NIT 900.168.679-7

HISTORIA CLINICA

1006324366

1- IDENTIFICACION 1006324366

TIPO AFILIACION		
Cot X	Bene	Otros

RANGO		
1	2	3

Fecha 03 03 2025 Hora 3 21 PM

SEXO: M | FX

Nombres NATALIA Apellidos JIMENEZ VALLEJO

Fecha de Nacimiento Edad: 24 AÑOS Profesión TECNICO AUXILIAR PRIMERA INFANCIA

Dirección Teléfono Ciudad

ESTADO CIVIL | Soltero(a) | Casado(a) | Viudo(a) | Separado(a) | Unión libre | otro | ENTIDAD PALMIRA

MOTIVO DE CONSULTA: CONTROL

ANAMNESIS

SX DE WIDERMANN STEINER (DEFICIT COGNITIVO, TALLA BAJA, HIPERTRIGLICERIDEMIA, SX DE OVARIO POLIQUISTICO, DEFICIT DE ATENCION, HIPOACUSIA CONDUCTA IZQUIERDA).

GENETICA REMITE POR DOLOR LUMBAR.

**RX DE COLUMNA PANORAMICA JUNIO 17/2024 CURVA LUMBAR A LA IZQ 7°.

ANTECEDENTES: RINITIS

QX OIDO IZQ ADENOIDES.

EXAMEN FISICO

PESO: 63 KG TALLA: 1.42 CMS

DOLOR LUMBAR PARAVERTEBRALES LUMBARES.
AUMENTO DE LORDOSIS LUMBAR.

DIAGNÓSTICO: 1. LUMBALGIA CRONICA

Medicina Física y Rehabilitación RM. 785219-04

CONDUCTA:

1. DOLOR LUMBAR MECANICO PERSISTENTE A PESAR DE TTO MEDICO SS RMN DE COLUMNA LUMBOSACRA SIMPLE.
2. TERAPIA FISICA 15 SESIONES ESTIRAMIENTOS MUSCULARES Y FORTALECER CORE.

Resonancia.
* 10 Días hábiles
Lunes a Viernes
7a12 / 1a3pm

Paola H. Quiceno R.
Medicina Física
y Rehabilitación
RM. 765219-04

NOMBRE: PAOLA ANDREA QUICENO
MEDICO FISIATRA

Registro: 3122592258

Firma y sello

REPORTE DE GENÉTICA

ESTUDIO DE:

CÓDIGO: 24011900563 **No. ORIGEN:** BG **QX:**

FECHA INGRESO: 19/01/2024 **FECHA VALIDACIÓN:** 3/04/2024 8:07:00a. m.

NOMBRE: JIMENEZ VALLEJO NATALIA **DOCUMENTO:** CC 1006324366 **EDAD:** 23 Años **SEXO:** F

Dx CLÍNICO: DEFICIT COGNITIVO

ENTIDAD: CLINICA OCCIDENTE DE CALI **CALIDAD DE MUESTRA:** OPTIMO

ESPECIMEN ENVIADO: SANGRE PERIFERICA **MÉDICO TRATANTE:** MARIA PALMA

clínica con el fenotipo descrito en el paciente.

De acuerdo con las recomendaciones del American College of Medical Genetics and Genomics Secondary Findings (ACMG SFv3.2), serán reportadas como hallazgos incidentales las variantes patogénicas o probablemente patogénicas en los 81 genes clínicamente accionables. Las variantes clasificadas como benignas según la literatura médica y las recomendaciones del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), no serán informadas; asimismo las variantes de significado clínico incierto (VUS) identificadas en estado de portador no serán reportadas, pero estarán disponible bajo petición del médico tratante.

Las variantes con una profundidad menor de 20X, bajo radio alélico u otras características que no cumplan los umbrales técnicos mínimos y que sean clasificadas según las recomendaciones del ACMG como VUS no serán informadas. Sin embargo, las variantes patogénicas y probablemente patogénicas con estas condiciones serán confirmadas por secuenciación de Sanger. Un resultado negativo no descarta la posibilidad de que el individuo sometido a la prueba tenga una mutación rara no evaluada en una región no detectable. En estos casos, reanalizar los datos en el futuro podría generar nuevos resultados.

La interpretación y clasificación de las variantes se realiza de acuerdo con la información disponible al momento de la elaboración del presente informe. Por tanto, su clasificación puede cambiar como resultado de nuevas guías para su interpretación y/o nueva información que sea publicada.

PROCESADO POR LABORATORIO DE REFERENCIA

AD: Describe un rasgo o desorden que requiere una sola copia de una mutación génica en un locus particular para expresar un fenotipo observable. Las variantes génicas heterocigotas únicas solo pueden ser causales del fenotipo si el desorden sigue un modo de herencia autosómico dominante.

AR: Describe un rasgo o desorden que requiere la presencia de dos copias de una mutación génica en un locus particular para expresar un fenotipo observable. En los desórdenes autosómicos recesivos una sola variante heterocigota en un gen no puede ser por sí misma la causa de un fenotipo observable.

XL: Modo de herencia ligado al X.

Dra. Katherin Juliana Cordón Sánchez
Dermatóloga
TP: 1.032.389.050
Univ. Colegio Mayor de Cundinamarca

Dra. Cladelis Rubio Gómez. MD. MSc
Genética Clínica
TP: 32.851.645
Univ. Nuestra Señora Del Rosario

REPORTE DE GENÉTICA

ESTUDIO DE:

CÓDIGO:	24011900563	**No. ORIGEN:** BG	**QX:**
FECHA INGRESO:	19/01/2024	**FECHA VALIDACIÓN:** 3/04/2024 8:07:00a. m.	
NOMBRE:	JIMENEZ VALLEJO NATALIA	**DOCUMENTO:** CC 1006324366	**EDAD:** 23 Años **SEXO:** F
Dx CLÍNICO:	DEFICIT COGNITIVO		
ENTIDAD:	CLINICA OCCIDENTE DE CALI	**CALIDAD DE MUESTRA:** OPTIMO	
ESPECIMEN ENVIADO:	SANGRE PERIFERICA	**MÉDICO TRATANTE:** MARIA PALMA	

reportar hallazgos secundarios son: Genes relacionados con fenotipos de cáncer: APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NF2, PALB2, PMS2, PTEN, RB1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1. Genes relacionados con fenotipos cardiovasculares: ACTA2, ACTC1, APOB, BAG3, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, FLNC, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, PCSK9, PKP2, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN. Genes relacionados con fenotipos de EIM: BTD, GAA, GLA, OTC. Genes relacionados con fenotipos misceláneos: ACVRL1, ATP7B, CACNA1S, ENG, HFE, HNF1A, RPE65, RYR1, TTR.

METODOLOGÍA Y LIMITACIONES:
Se ha realizado una secuenciación mediante NGS del exoma completo (toda la región codificante del genoma y las regiones unión intrón-exón, correspondiente a aproximadamente 23.000 genes nucleares y el genoma mitocondrial) en un secuenciador masivo de última generación DNB-SEQ400 usando una librería de exoma MGI-V5. Posteriormente se analizaron las variantes identificadas en genes con asociación clínica conocida y relacionados con enfermedades monogénicas y mitocondriales en relación con el fenotipo y las manifestaciones clínicas descritas en el paciente. Los genes son analizados con una cobertura promedio superior al 98% y una profundidad mínima de 20x. Este estudio puede no cubrir todas las posibles variantes patogénicas en un determinado gen y por razones técnicas y científicas, la secuenciación completa del exoma puede no cubrir completamente toda la región codificante del genoma humano. Los resultados de secuenciación han sido analizados bioinformáticamente en un análisis secundario para evaluar la calidad de los datos obtenidos de la secuenciación y en un análisis terciario para alinear las secuencias, hacer el llamado y filtrado de variantes, cumpliendo criterios de calidad específicos.
Las variantes han sido analizadas respecto al genoma de referencia hg19, para la anotación y llamado de variantes. El análisis realizado está dirigido a la identificación de variantes incluidas en regiones exónicas o regiones de splicing (al menos 20 pb), inserciones y deleciones pequeñas, y que se encuentren ubicadas en genes relacionados al fenotipo clínico paciente.

Parámetros como la frecuencia poblacional de la variante (ExAC, gnomAD, 1000 Genomes), su radio alélico, el fenotipo en OMIM asociado, su clasificación en ClinVar y el método de herencia, son usados para filtrar las variantes a reportar. Este análisis permite la identificación de deleciones y duplicaciones exónicas (conocidas también como Variantes en Número de Copia, o CNV) y variantes que involucren regiones grandes del gen, las cuales serán reportadas. En caso de identificar alguna CNV, se recomienda un método de confirmación secundario, por ser la NGS un método indirecto para su identificación. No pueden ser identificadas las variantes que no se encuentren en la región codificante o las uniones intrón-exón del gen (por ejemplo, variantes en regiones promotoras, enhancers, regiones reguladoras lejanas a la región exónica, variantes especiales que incluyen mutaciones dinámicas, recombinaciones complejas; variantes estructurales de genes [ej. reordenamientos de tipo inversión], y efectos epigenéticos). Las variantes identificadas han sido evaluadas teniendo en cuenta los parámetros recomendados por las guías del American College of Medical Genetics (ACMG) para la clasificación de variantes (Richards et al, 2015) y sus actualizaciones según ClinGen (clinicalgenome.org), incluyendo la información de bases de datos como ClinVar, HGMD, LOVD, dbSNP y gnomAD. Para las variantes de significado incierto tipo missense y de sitios de splicing, se utilizan herramientas de predicción in silico cuyo análisis es reportado en la interpretación de la variante. Finalmente, se evalúa la asociación de las variantes identificadas con los síndromes descritos en OMIM y en la literatura científica, y la asociación

Tunja **Pereira**
Email: biogeneticasas@yahoo.es * Página Web: www.biogenetica.com.co

REPORTE DE GENÉTICA

ESTUDIO DE:
CÓDIGO: 24011900563 **No. ORIGEN:** BG **QX:**
FECHA INGRESO: 19/01/2024 **FECHA VALIDACIÓN:** 3/04/2024 8:07:00a. m.
NOMBRE: JIMENEZ VALLEJO NATALIA **DOCUMENTO:** CC 1006324366 **EDAD:** 23 Años **SEXO:** F
Dx CLÍNICO: DEFICIT COGNITIVO

ENTIDAD: CLINICA OCCIDENTE DE CALI **CALIDAD DE MUESTRA:** OPTIMO
ESPECIMEN ENVIADO: SANGRE PERIFERICA **MÉDICO TRATANTE:** MARIA PALMA

que cada uno de sus hijos herede esta variante.

CONCLUSIÓN:
NATALIA JIMENEZ VALLEJO es portadora de la variante probablemente patogénica heterocigota c.448_449insT(p.Gly150ValfsTer6) en el gen KMT2A. Los resultados del presente estudio molecular puede dar soporte al síndrome de Wiedemann-Steiner. Se recomienda la correlación clínica para la interpretación de esta variante.

RECOMENDACIONES:
1. Los resultados de este estudio deben ser evaluados teniendo en cuenta la historia clínica y familiar del paciente. Se sugiere asesoramiento genético para la interpretación de estos resultados.
2. Tenga en cuenta que la clasificación de una variante genética puede cambiar de acuerdo con información no disponible en este momento como por ejemplo datos de segregación o estudios funcionales, entre otros.
3. Se debe tener en cuenta que este análisis está limitado a la información clínica aportada, como manifestaciones clínicas, edad de inicio de síntomas y familiares similarmente afectados u otros. Factores que hayan sido omitidos o fueron descritos ambiguamente no podrán ser tenidos en cuenta en el análisis.

ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE LAS VARIANTES IDENTIFICADAS:

KMT2A (NM_001197104.2): c.448_449insT(p.Gly150ValfsTer6); Heterocigota:
Se ha identificado una variante heterocigota probablemente patogénica en el gen KMT2A que consiste en la inserción de una timina entre la posición 448 y 449 del ADNc, en el exón 2/36 del gen (c.448_449insT), y que a nivel de la proteína genera el cambio frameshift de corrimiento del marco de lectura, que lleva a un codón de parada prematuro en el aminoácido 155 en una proteína 3.972 aminoácidos (p.Gly150ValfsTer6). Esta variante produce probablemente un transcrito de ARNm degradado por el sistema NMD (nonsense mediated decay) o una proteína no funcional, por lo que se espera un efecto deletéreo sobre la proteína.
Esta variante no se encuentra reportada en las bases de datos ClinVar ni en The Human Gene Mutation Database (HGMD) o Leiden Open Variation Database (LOVD); ni en la literatura científica consultada. Su frecuencia alélica es desconocida.

Es conocido que las variantes de pérdida de función en KMT2A son patógenas (PMID: 22795537, 25574841, 25810209, 28120103, 29574747, 31157197, 31337854). Teniendo en cuenta la información sobre la implicación de esta variante en la enfermedad y siguiendo las recomendaciones del American College of Medical Genetics (ACMG) para la clasificación de variantes y sus actualizaciones posteriores, la variante es clasificada como variante probablemente patogénica de acuerdo con los criterios PVS1 y PM2.

ANEXO - HALLAZGOS SECUNDARIOS:
No se identificaron variantes patogénica s o probablemente patogénicas en los genes en los que se recomienda reportar hallazgos secundarios según el American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) [Miller DT. et al. Genet Med. 2023- Listado ACMG SF v3.2].

Según el Listado ACMG SF v3.2 [Miller DT. et al. Genet Med. 2023] los genes en los que se recomienda

Tunja **Pereira**
Email: biogeneticasas@yahoo.es * Página Web: www.biogenetica.com.co

Bio-Genética
Diagnóstica S.A.S

CONSULTORIO: Edificio Iberia,Carrera 19a#85-11, Piso 2, Interior 1

Tel.: 3472335 - Bogotá, D.C.

Bogotá **Medellín** **Cali**

REPORTE DE GENÉTICA

ESTUDIO DE:

CÓDIGO:	24011900563	**No. ORIGEN:** BG	**QX:**
FECHA INGRESO:	19/01/2024	**FECHA VALIDACIÓN:** 3/04/2024 8:07:00a. m.	
NOMBRE:	JIMENEZ VALLEJO NATALIA	**DOCUMENTO:** CC 1006324366	**EDAD:** 23 Años **SEXO:** F
Dx CLÍNICO:	DEFICIT COGNITIVO		
ENTIDAD:	CLINICA OCCIDENTE DE CALI	**CALIDAD DE MUESTRA:** OPTIMO	
ESPECIMEN ENVIADO:	SANGRE PERIFERICA	**MÉDICO TRATANTE:** MARIA PALMA	

ESTUDIO ESPECIALIZADO

ESTUDIO REALIZADO: Secuenciación de Exoma Completo Individual + análisis de deleciones y duplicaciones (CNV) y análisis de ADN mitocondrial

INDICACIÓN: Déficit cognitivo, talla baja, hipertrigliceridemia, síndrome de ovario poliquístico, déficit de atención, hipoacusia conductiva izquierda.

RESULTADO GENÉTICO: POSITIVO
Se ha identificado una variante heterocigota probablemente patogénica en el gen KMT2A, que puede dar soporte al síndrome de Wiedemann-Steiner.

No se han identificado CNV (variantes en número de copia) ni variantes en ADN mitocondrial, patogénicas, probablemente patogénicas o de significado clínico incierto (VUS) asociadas al fenotipo descrito en la paciente.

RESULTADO
Se han identificado las siguientes variantes en los genes evaluados :

Gen (Transcrito): KMT2A (NM_001197104.2)
Variante: c.448_449insT(p.Gly150ValfsTer6)
Tipo de variante: frameshift
Radio alélico (VAF): 0.5
Cigosis: Heterocigota
Significado Clínico: Probablemente patogénica
Referencia -

INTERPRETACIÓN CLÍNICA DE LAS VARIANTES IDENTIFICADAS:

KMT2A (NM_001197104.2): c.448_449insT(p.Gly150ValfsTer6); Heterocigota:
Las mutaciones heterocigotas en el gen KMT2A (OMIM #159555) están asociadas al síndrome de Wiedemann-Steiner (MIM #605130) de herencia autosómica dominante. El síndrome de Wiedemann-Steiner (WSS) se caracteriza por retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual y rasgos faciales característicos, con o sin anomalías congénitas adicionales. Los rasgos faciales incluyen cejas espesas con ensanchamiento lateral, fisuras palpebrales verticalmente estrechas e inclinadas hacia abajo, ojos muy espaciados, pestañas largas, puente nasal ancho, punta nasal ancha, bermellón fino del labio superior y cabello grueso en el cuero cabelludo. Aproximadamente el 60% de las personas afectadas tienen hipertricosis cubiti ("codos peludos") y la mayoría tiene hipertricosis de otras partes del cuerpo. Otras características clínicas incluyen dificultades de alimentación, restricción del crecimiento prenatal y posnatal, epilepsia, anomalías oftalmológicas, defectos cardíacos congénitos, anomalías de las manos (como braquidactilia y clinodactilia), hipotonía, anomalías vertebrales (especialmente anomalías de fusión de la columna cervical), anomalías renales y uterinas, disfunción inmune, malformaciones cerebrales y anomalías dentales (PMID:35617449).

Este individuo tiene una variante probablemente patogénica heterocigota en el gen KMT2A asociado al síndrome de Wiedemann-Steiner autosómica dominante, por lo tanto, existe un 50% de probabilidad de

Tunja **Pereira**
Email: biogeneticasas@yahoo.es * Página Web: www.biogenetica.com.co