

NOMENCLATURA INTERNACIONAL PARA EL INFORME DE VARIACIONES DE SECUENCIA EN EL GENOMA HUMANO

La descripción coherente e inequívoca de las variaciones de secuencia en el genoma humano es esencial para analizar e intercambiar información sobre el mismo. En particular, los diagnósticos basados en la secuencia del ADN dependen fundamentalmente de una descripción precisa y estandarizada. El sistema de nomenclatura de variantes de secuencia propuesto en el año 2000 por Human Genome Variation Society (HGVS) ha sido ampliamente adoptado y se ha convertido en un estándar internacional aceptado. La correcta descripción e interpretación de las variantes es de gran importancia para realizar el diagnóstico de diversas patologías. Por lo tanto, con el objetivo de unificar la nomenclatura de los informes de estudios de Genética Molecular y permitir una clara comprensión del resultado que evite posibles interpretaciones erróneas, se sugiere la utilización de la siguiente nomenclatura:

Estudio:

Nomenclatura clásica: **Factor V Leiden**

Reference sequence and versión number (Nomenclatura HGVS): **NM_000130.4:c.1601G>A (p.Arg534Gln)**

Reference SNP: **rs6025**

Resultado: *Genotipo GG (No presenta la variación de secuencia)*
Genotipo GA (Presenta la variación de secuencia en forma heterocigota)
Genotipo AA (Presenta la variación de secuencia en forma homocigota)

Alelo G: no asociado a Resistencia a la Proteína C Activada

Estudio:

Nomenclatura clásica: **Protrombina G20210A**

Reference sequence and versión number (Nomenclatura HGVS): **NM_000506.4:c.*97G>A**

Reference SNP: **rs1799963**

Resultado: *Genotipo GG (No presenta la variación de secuencia)*
Genotipo GA (Presenta la variación de secuencia en forma heterocigota)
Genotipo AA (Presenta la variación de secuencia en forma homocigota)

Alelo G: no asociado a ganancia de función de la Protrombina

Estudio:

Nomenclatura clásica: **MTHFR C677T**

Reference sequence and versión number (Nomenclatura HGVS): **NM_005957.4:c.665C>T (p.Ala222Val)**

Reference SNP: **rs1801133**

Resultado: *Genotipo CC (No presenta la variación de secuencia)*
Genotipo CT (Presenta la variación de secuencia en forma heterocigota)
Genotipo TT (Presenta la variación de secuencia en forma homocigota)

Alelo C: no asociado a disminución de la actividad de la enzima MTHFR

Estudio:

Nomenclatura clásica: **PAI 4G/5G**

Reference sequence and versión number (Nomenclatura HGVS): **NM_000602.4:c.-821_-820insG**

Reference SNP: **rs1799768**

Resultado: *Genotipo 5G/5G (No presenta la inserción en forma homocigota)*
Genotipo 4G/5G (Presenta la inserción en forma heterocigota)
Genotipo 4G/4G (Presenta la inserción en forma homocigota)

Alelo 4G: no asociado a incremento en la síntesis de la proteína (PAI)