

1. ANEXOS

Tabla 1. ID de cada una de las variaciones, asociada a su ID PubMed y características de ellas.....	2
Tabla 2. Número de variaciones que hay para cada gen.....	12
Tabla 3. Número de variaciones para cada fenotipo y porcentaje con respecto del total.....	13

Tabla 1. ID de cada una de las variaciones, asociada a su ID PubMed y características de ellas.

ID dbSNP	Cromosoma	Gen	Significado clínico	Fenotipo	Población	ID PubMed	Bases de datos
rs10069690	5	TERT	Asociación	Cáncer de mama	Afroamericana	22037553	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs1011970	9	CDKN2B-AS1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	25255808	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs1017226	5	MAP3K1	Factor de riesgo	Cáncer de mama temprano	China Han	27572337	Ensembl
rs10472076	5	RAB3C	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
rs10474352	5	ARRDC3-AS1	Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	25038754	Ensembl, GWAS catalog
rs10510102	10	FGFR2	Asociación	Cáncer de mama	Europea	21263130	Ensembl, GWAS catalog
rs10759243	9		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs10816625	9		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs10822013	10	ZNF365	Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	21908515	Ensembl, GWAS catalog
rs10941679	5		Asociación	Cáncer de mama	Británica	20453838	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs10995190	10	ZNF365	Asociación	Cáncer de mama	Europea	25255808	Ensembl
rs11075995	16	FTO	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	23535733 27117709	Ensembl, GWAS catalog

							Ensembl, GWAS catalog
rs11082321	18		Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	25038754	Ensembl, GWAS catalog
rs11155804	6	ESR1	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs11200014	10	FGFR2	Asociación	Cáncer de mama	Todas	20554749	Ensembl
rs11249433	1	EMBP1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	19330030	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs113701136	19	CCNE1	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	29058716	Ensembl, GWAS catalog
rs114962751	2	FAM126B	Asociación	Cáncer de mama	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs11552449	1	DCLRE1B	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs115635831	2	PPIL3	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs11654964	17		Asociación	Cáncer de mama lobular (Interacción con terapia hormonal para menopausia)	Europea	24080446	Ensembl, GWAS catalog
rs11780156	8		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs11814448	10		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog

rs11977670	7		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs12048493	1	OTUD7B	Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs1219648	10	FGFR2	Asociación	Cáncer de mama	Europea	20872241	Ensembl, GWAS catalog
rs12355688	10	ZMIZ1	Asociación	Cáncer de mama	Africana	22923054	Ensembl
rs12422552	12		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs12493607	3	TGFBR2	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs12628403	22		Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	23411593	Ensembl
rs12655019	5		Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs12662670	6	ESR1	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog, ClinVar
rs12710696	2	LINC01376	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	23535733	Ensembl, GWAS catalog
		LINC01376			Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs12870942	13		Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs12922061	16	CASC16	Asociación	Cáncer de mama	Todas	20332101	Ensembl, GWAS catalog
rs12998806	2		Asociación	Cáncer de mama (ER+)	Afroamericana	21852243	Ensembl, GWAS catalog
rs13074711	3		Asociación	Cáncer de mama	Africana	22923054	Ensembl, GWAS catalog
rs13116936	4	TNIP3	Asociación	Cáncer de mama	Afroamericana	23468962	Ensembl, GWAS catalog

rs132390	22	EMID1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
rs13267382	8	LINC00536	Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs13281615	8	PCAT1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog, SNPedia
					China	20699374	Ensembl, GWAS catalog, SNPedia
rs13294895	9		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs13329835	16	CDYL2	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs13387042	2		Asociación	Cáncer de mama	Europea	17529974	Ensembl, GWAS catalog, SNPedia
					Europea	20453838	Ensembl, GWAS catalog, SNPedia
rs13393577	2	ERBB4	Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	22452962	Ensembl, GWAS catalog
rs140068132	6	ESR1	Protectora	Protección frente al cáncer de mama	Americana	25327703	Ensembl, GWAS catalog
rs1432679	5	EBF1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs144848	13	BRCA2	Asociación	Cáncer de mama	Británica	11062481	Ensembl
					Británica	17341484	Ensembl

rs1562430	8	PCAT1	Asociación	Cáncer de mama	Británica	20453838	Ensembl
rs16857609	2	DIRC3	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl
					Europea	29059683	GWAS catalog
rs16886034	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs16886113	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs16886165	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	19330030	Ensembl
rs16886181	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs16886364	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs16886448	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs16992204	21		Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	27354352	Ensembl, GWAS catalog
rs17350191	8		Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	29058716	Ensembl, GWAS catalog
rs17530068	6		Asociación	Cáncer de mama	Europea	22976474	Ensembl, GWAS catalog
rs1799950	17	BRCA1	Asociación	Cáncer de mama	Británica	17341484	Ensembl
rs1800054	11	ATM	Factor de riesgo	Susceptibilidad a cáncer de mama	Europea	16652348	Ensembl, ClinVar
rs2012709	5	SUB1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	25751625	Ensembl, GWAS catalog
rs204247	6		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl
					Europea	29059683	GWAS catalog
rs2048672	7		Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	21908515	Ensembl, GWAS catalog
rs2193094	16	TOX3	Asociación	Cáncer de mama	Europea	25956309	Ensembl, GWAS catalog

rs2229882	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama temprano	China Han	27572337	Ensembl
					Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs2242652	5	TERT	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Todas	23535731	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs2284378	20	RALY	Asociación	Cáncer de mama	Europea	22976474	Ensembl, GWAS catalog
rs2290203	15	PRC1	Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	25038754	Ensembl, GWAS catalog
rs2392780	8	PCAT1	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs2420946	10	FGFR2	Asociación	Neoplasma de mama	Todas	21445572	Ensembl
rs2588809	14	RAD51B	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
rs2912774	10	FGFR2	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs2943559	8	HNF4G	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs2981578	10	FGFR2	Asociación	Cáncer de mama	Todas	27966449	Ensembl, GWAS catalog
					Asiática oriental	24143190	Ensembl, GWAS catalog
rs2981579	10	FGFR2	Asociación	Cáncer de mama	Británica	20453838	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	19330030	Ensembl, GWAS catalog
rs3757318	6	ESR1	Asociación	Cáncer de mama (TN)	Británica	20453838	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	24325915	Ensembl, GWAS catalog

rs3757322	6	CCDC170	Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs3760982	19		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs3803662	16	CASC16	Asociación	Cáncer de mama	Europea	19330030	Ensembl, GWAS catalog
rs3817198	11	LSP1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog, SNPedia
					Todas	21445572	Ensembl, GWAS catalog, SNPedia
rs3822625	5	MAP3K1	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs4245739	1	MDM4	Asociación	Cáncer de mama (TN)	Europea	24325915	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs4322600	14		Asociación	Cáncer de mama	Africana	22923054	Ensembl, GWAS catalog
rs4415084	5		Asociación	Cáncer de mama	Europea	20872241	Ensembl, GWAS catalog
rs4784223	16	TOX3	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs4784227	16	CASC16	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
					Asiática oriental	20585626	Ensembl, GWAS catalog
rs4951011	1	ZC3H11A	Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	25038754	Ensembl, GWAS catalog
rs4973768	3	SLC4A7	Asociación	Cáncer de mama	Británica	19330027	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog

rs4980383	11	LSP1	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs537626	11		Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs554219	11		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs56069439	19	ANKLE1	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs6001930	22		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
rs614367	11		Asociación	Cáncer de mama	Británica	20453838	Ensembl
rs62355902	5		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs6472903	8	CASC9	Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	23535825	Ensembl, GWAS catalog
rs6504950	17	STXBP4	Asociación	Cáncer de mama (ER+)	Europea	22972951	Ensembl, GWAS catalog
rs653465	3	NEK10	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs6585202	10	TCF7L2	Asociación	Cáncer de mama	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs6678914	1	LGR6	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535733	Ensembl, GWAS catalog
rs66823261	8	RPL23AP53	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	29058716	Ensembl, GWAS catalog
rs67397200	19		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs6762644	3	ITPR1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs6788895	3	SIAH2	Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	22951594	Ensembl, GWAS catalog
rs6828523	4	ADAM29	Asociación	Cáncer de mama	Todas	25227710	Ensembl, GWAS catalog

rs6964587	7	AKAP9	Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs704010	10	ZMIZ1	Asociación	Cáncer de mama	Británica	20453838	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs7072776	10		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs7107217	11		Asociación	Cáncer de mama	Asiática oriental	22383897	Ensembl, GWAS catalog
rs7192724	16	PLCG2	Asociación	Cáncer de mama (Interacción con terapia hormonal para menopausia)	Europea	24080446	Ensembl, GWAS catalog
rs72755295	1	EXO1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	25751625	Ensembl, GWAS catalog
rs75915166	11		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs7716600	5		Asociación	Cáncer de mama	Europea	20872241	Ensembl, GWAS catalog
rs7726159	5	TERT	Asociación	Cáncer de mama (ER-)	Europea	27117709	Ensembl, GWAS catalog
rs7726354	5	MIER3	Asociación	Cáncer de mama temprano	Europea	24493630	Ensembl, GWAS catalog
rs7904519	10	TCF7L2	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs909116	11	TNNT3	Asociación	Cáncer de mama	Británica	20453838	Ensembl, GWAS catalog
rs9257408	6		Asociación	Cáncer de mama	Europea	25751625	Ensembl, GWAS catalog

rs9383938	6	ESR1	Asociación	Cáncer de mama	Europea	24895409	Ensembl, GWAS catalog
rs9397437	6		Asociación	Cáncer de mama	Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs941764	14	CCDC88C	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs9693444	8		Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
					Europea	29059683	Ensembl, GWAS catalog
rs9790517	4	TET2	Asociación	Cáncer de mama	Europea	23535729	Ensembl, GWAS catalog
rs999737	14		Asociación	Cáncer de mama (ER+)	Europea	22972951	Ensembl, GWAS catalog

ER-: Receptor de estrógeno negativo. ER+: Receptor de estrógeno positivo. TN: Triple negativo.

Tabla 2. Número de variaciones que hay para cada gen.

Gen	Nº variaciones	Gen	Nº variaciones	Gen	Nº variaciones
MAP3K1	9	CASC9	1	MIER3	1
FGFR2	7	CCDC170	1	NEK10	1
ESR1	5	CCDC88C	1	OTUD7B	1
CASC16	3	CCNE1	1	PLCG2	1
PCAT1	3	CDKN2B	1	PPIL3	1
TERT	3	CDYL2	1	PRC1	1
AS1	2	DCLRE1B	1	RAB3C	1
LINC01376	2	DIRC3	1	RAD51B	1
LSP1	2	EBF1	1	RALY	1
TCF7L2	2	EMBP1	1	RPL23AP53	1
TOX3	2	EMID1	1	SIAH2	1
ZMIZ1	2	ERBB4	1	SLC4A7	1
ZNF365	2	EXO1	1	STXBP4	1
ADAM29	1	FAM126B	1	SUB1	1
AKAP9	1	FTO	1	TET2	1
ANKLE1	1	HNF4G	1	TGFBR2	1
ARRDC3	1	ITPR1	1	TNIP3	1
ATM	1	LGR6	1	TNNT3	1
BRCA1	1	LINC00536	1	ZC3H11A	1
BRCA2	1	MDM4	1	-	37

- : Variaciones que no se encuentran asociadas a ningún gen.

Tabla 3. Número de variaciones para cada fenotipo y porcentaje con respecto del total.

Fenotipo	Nº variaciones	% del total
Cáncer de mama	84	68,29
Cáncer de mama temprano	15	12,20
Cáncer de mama (ER-)	14	11,38
Cáncer de mama (ER+)	3	2,44
Cáncer de mama (TN)	2	1,63
Protección frente al cáncer de mama	1	0,81
Susceptibilidad a cáncer de mama	1	0,81
Neoplasma de mama	1	0,81
Cáncer de mama lobular (Interacción con terapia hormonal para menopausia)	1	0,81
Cáncer de mama (Interacción con terapia hormonal para menopausia)	1	0,81

ER-: Receptor de estrógeno negativo. ER+: Receptor de estrógeno positivo. TN: Triple negativo.