

## ANEXOS

### ANEXO I. Panel AtxSPG-365: Listado de los 363 genes asociados a Ataxia y/o Paraparesia espástica (Ataxia-SPG-SPAX)

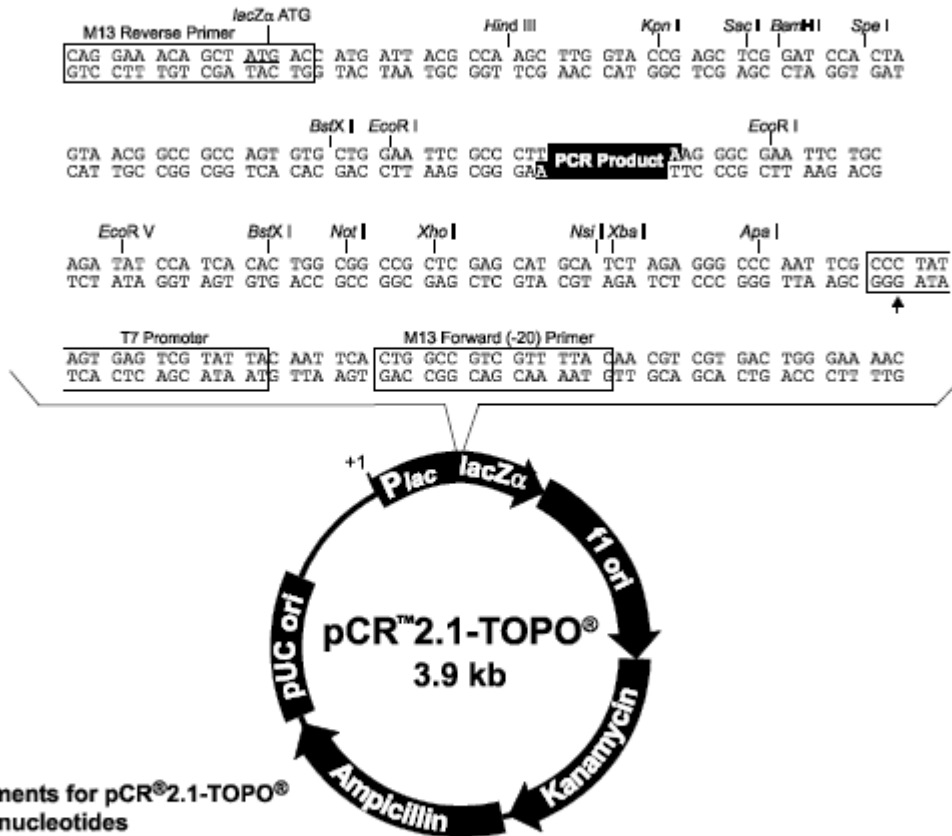
AARS2, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACO2, ADCK3, AFG3L2, AHI1, AIFM1, AIMP1, ALDH18A1, ALG6, ALS2, AMACR, AMPD2, AMT, ANO10, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, ARG1, ARL13B, ARL6IP1, ARSA, ARSI, ARX, ASS1, ATAD3A, ATCAY, ATG5, ATL1, ATM, ATN1, ATP13A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP7A, ATP8A2, ATR, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, B4GALNT1, BCKDHA, BCKDHB, BEAN1, BICD2, BSCL2, BTBD, C10ORF2, C12ORF65, C19ORF12, C5ORF42, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CAV1, CC2D2A, CCDC88C, CCT5, CEP290, CEP41, CHCHD10, CHMP1A, CLCN2, CLN5, CLN6, CLP1, COG5, COL18A1, COQ2, COQ4, COQ5, COQ7, COQ9, COX20, CPT1C, CSTB, CTDP1, CTSD, CUL4B, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DARS2, DBT, DCLRE1B, DDB2, DDHD1, DDHD2, DHTKD1, DKC1, DNAJC19, DNM2, DNMT1, DSTYKD, DYRK1A, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EMC1, ENTPD1, EP300, EPM2A, EPT1, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN1, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FAAH2, FAM126A, FAM134B, FAT1, FAT2, FGF14, FIG4, FLRT1, FLVCR1, FMR1, FOLR1, FOXC1, FXN, GAD1, GALC, GAN, GBA2, GBE1, GFAP, GJB1, GJC2, GLRX5, GOSR2, GPR56, GRID2, GRM1, GRN, HACE1, HEXA, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IBA57, IFIH1, IFRD1, INPP5E, ITM2B, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCTD7, KDM6A, KIAA0196, KIAA0226, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF26B, KIF5A, KIF7, KLC2, KLC4, KMT2D, L1CAM, L2HGDH, LAMA1, LMNB1, LMNB2, LYST, MAG, MAN2B1, MARS, MARS2, MCEE, MECP2, MLC1, MMACHC, MMADHC, MORC2, MPZ, MRE11A, MRPL10, MTFMT, MTHFR, MTPAP, MTPP, NALCN, NHLRC1, NIPA1, NKX2-1, NKX6-2, NOL3, NOP56, NPC1, NPHP1, NT5C2, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, PARN, PAX6, PC, PCNA, PDHA1, PDHB, PDSS1, PDSS2, PDYN, PEX10, PEX16, PEX6, PEX7, PGAP1, PHYH, PIK3R5, PITRM1, PITX2, PLA2G6, PLD3, PLEKHG4, PLP1, PMPCA, PNKP, PNPLA6, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPP2R2B, PRICKLE1, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRRT2, PSEN1, PTEN, RAB3GAP2, RAD1, RARS, RARS2, REEP1, REEP2, RIPPLY1, RPKG1, RPIA, RTEL1, RTN2, SACS, SAMD9L, SARS2S, SCARB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SERAC1, SETX, SIL1, SLC16A2, SLC17A5, SLC1A3, SLC25A15, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SLC46A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC6A19, SLC9A1, SLC9A6, SNAP25, SNX14, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, STUB1, SURF1, SYNE1, SYT14, TARDBP, TBP, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TECPR2, TERT, TFG, TGFB1, TGM6, THG1L, TINF2, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TPP1, TRAPPC11, TRMT5, TRPC3, TSEN54, TTBK2, TTC19, TTPA, TTR, TUBB4A, UBA5, UBQLN2, UCHL1, USP8, VAMP1, VCP, VHL, VLDLR, VPS37A, VRK1, VWA3B, WDR48, WDR73, WFS1, WWOX, XPA, XPC, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27

ANEXO II. Mapa del vector pCR™2.1-TOPO®

Map of pCR™2.1-TOPO®

pCR™2.1-TOPO®  
map

The following map shows the features of the pCR™2.1-TOPO® vector and the sequence surrounding the TOPO® Cloning site. Restriction sites are labeled to indicate the actual cleavage site. The arrow indicates the start of transcription for T7 polymerase. The sequence of the pCR™2.1-TOPO® vector is available from [www.lifetechnologies.com/support](http://www.lifetechnologies.com/support) or by contacting Technical Support (page 32).



Comments for pCR™2.1-TOPO®  
3931 nucleotides

- LacZα fragment: bases 1-547
- M13 reverse priming site: bases 205-221
- Multiple cloning site: bases 234-357
- T7 promoter/priming site: bases 364-383
- M13 Forward (-20) priming site: bases 391-406
- f1 origin: bases 548-985
- Kanamycin resistance ORF: bases 1319-2113
- Ampicillin resistance ORF: bases 2131-2991
- pUC origin: bases 3136-3809

Figura Suplementaria 1. Mapa del vector pCR™2.1-TOPO® de 3,9 kb y secuencia del sitio de clonación.

### ANEXO III. Primers M13R y M13F

**Tabla Suplementaria 1.** Secuencias de cebadores empleados para la amplificación del ADN tras la clonación y posterior secuenciación por Sanger.

Cebadores		Secuencia 5'-3'	Temperatura hibridación
M13 Primer Reverse		CAGGAAACAGCTATGAC	56°C
M13 Primer Forward		GTAAAACGACGGCCAG	

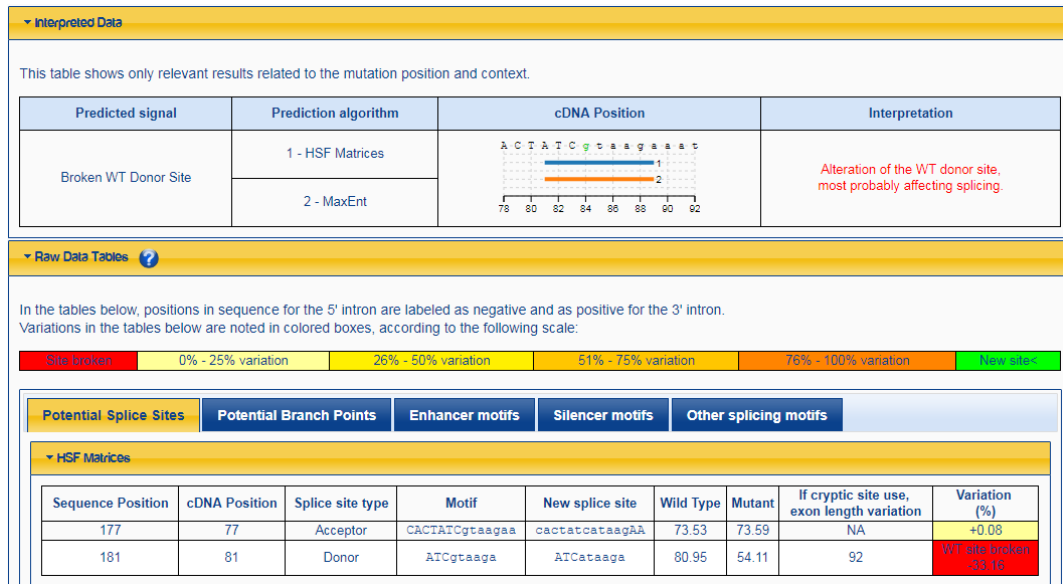
**Tabla Suplementaria 2.** Componentes de la mezcla de reacción para PCR por muestra.

Reactivo	Concentración inicial	Concentración final	Volumen ( $\mu\text{L}$ )
H <sub>2</sub> O			19,5
Tampón	10X	1X	2,5
dNTPs	20 mM	0,4 mM	0,5
MgCl <sub>2</sub>	25 mM	0,5 mM	0,5
Primer <i>directo</i>	10 $\mu\text{M}$	0,2 $\mu\text{M}$	0,1
Primer <i>reverso</i>	10 $\mu\text{M}$	0,2 $\mu\text{M}$	0,1
Taq polimerasa	1 U/ $\mu\text{L}$	0,5 U/ $\mu\text{L}$	0,5
Colonia			*

\*El volumen de colonia no se puede estimar en microlitros, dado que lo que se picó la colonia y se mezcló en el *ependorf* con la mix preparada previamente.

## ANEXO IV. Información obtenida de los predictores de *splicing in silico* para los cambios en ATM

### ATM c.2921+1G>A



**Figura Suplementaria 2.** Información del predictor Human Splicing Finder versión 3.1 (<http://www.umd.be/HSF3/HSF.shtml>) para el cambio ATM c.2921+1G>A.

Splice site predictions for 1 sequence with donor score cutoff 0.40, acceptor score cutoff 0.40 (exon/intron boundary shown in larger font):

Donor site predictions for 217.127.170.203.5503.0 :

Start	End	Score	Exon	Intron
142	156	0.85	attacagGtgagc	
317	331	0.85	cactatcGtaagaaa	
577	591	0.98	cattttgTtaggtac	

Acceptor site predictions for 217.127.170.203.5503.0 :

Start	End	Score	Intron	Exon
34	74	0.88	ggctaattttgtgttttAgtagagatggagtttoacccat	
220	260	0.42	tttccocctaccatcttAgtatctaagcttttaaagga	
407	447	0.97	tttttttttttttaaccacAgtcaatgtgtgttctttgtatc	

Splice site predictions for 1 sequence with donor score cutoff 0.40, acceptor score cutoff 0.40 (exon/intron boundary shown in larger font):

Donor site predictions for 217.127.170.203.5615.0 :

Start	End	Score	Exon	Intron
142	156	0.85	attacagGtgagc	
577	591	0.98	cattttgTtaggtac	

Acceptor site predictions for 217.127.170.203.5615.0 :

Start	End	Score	Intron	Exon
34	74	0.88	ggctaattttgtgttttAgtagagatggagtttoacccat	
220	260	0.42	tttccocctaccatcttAgtatctaagcttttaaagga	
407	447	0.97	tttttttttttttaaccacAgtcaatgtgtgttctttgtatc	

**Figura Suplementaria 3.** Información del predictor NNSPLICE versión 0.9 ([http://www.fruitfly.org/seq\\_tools/splice.html](http://www.fruitfly.org/seq_tools/splice.html)) para el cambio ATM c.2921+1G>A. La imagen superior corresponde a los sitios de splicing para la secuencia consenso o wild type, mientras que la inferior corresponde a los de la secuencia mutante.

The sequence: wild has the following composition:

Length: 703 nucleotides.

26.2% A, 19.2% C, 18.6% G, 36.0% T, 0.0% X, 37.8% G+C

Donor splice sites, direct strand

```
-----  
      pos 5'->3' phase strand confidence 5' exon intron 3'  
      584      2      +      0.55      GAGCATTTTG^GTAGGTACAG
```

Donor splice sites, complement strand

```
-----  
      pos 3'->5' pos 5'->3' phase strand confidence 5' exon intron 3'  
      232      472      1      -      0.36      TACTAAGATG^GTAGGAGGGA
```

Acceptor splice sites, direct strand

```
-----  
      pos 5'->3' phase strand confidence 5' intron exon 3'  
      240      0      +      0.36      ACCATCTTAG^TATCTAATGC  
      258      0      +      0.27      GCTTTTAAAG^GAGCTTCCTG  
      261      0      +      0.07      TTTAAAGGAG^CTTCCTGGAG  
      427      2      +      0.65      TTTACCACAG^CAATGTGTGT
```

Acceptor splice sites, complement strand

```
-----  
      pos 3'->5' pos 5'->3' phase strand confidence 5' intron exon 3'  
      626      78      1      -      0.00      GTATCCACAG^ATAGCAAAG  
      507      197      0      -      0.27      TTTGACCTAG^GTTTTTCACT
```

CUTOFF values used for confidence:

Highly confident donor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true donor sites: 50.0 %

Highly confident acceptor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true acceptor sites: 20.0 %

The sequence: mutant has the following composition:

Length: 703 nucleotides.

26.3% A, 19.2% C, 18.5% G, 36.0% T, 0.0% X, 37.7% G+C

Donor splice sites, direct strand

```
-----  
      pos 5'->3' phase strand confidence 5' exon intron 3'  
      584      2      +      0.55      GAGCATTTTG^GTAGGTACAG
```

Donor splice sites, complement strand

```
-----  
      pos 3'->5' pos 5'->3' phase strand confidence 5' exon intron 3'  
      232      472      1      -      0.36      TACTAAGATG^GTAGGAGGGA
```

Acceptor splice sites, direct strand

```
-----  
      pos 5'->3' phase strand confidence 5' intron exon 3'  
      240      0      +      0.32      ACCATCTTAG^TATCTAATGC  
      258      0      +      0.23      GCTTTTAAAG^GAGCTTCCTG  
      427      2      +      0.65      TTTACCACAG^CAATGTGTGT
```

Acceptor splice sites, complement strand

```
-----  
      pos 3'->5' pos 5'->3' phase strand confidence 5' intron exon 3'  
      626      78      1      -      0.00      GTATCCACAG^ATAGCAAAG  
      507      197      0      -      0.27      TTTGACCTAG^GTTTTTCACT
```

CUTOFF values used for confidence:

Highly confident donor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true donor sites: 50.0 %

Highly confident acceptor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true acceptor sites: 20.0 %

**Figura Suplementaria 4.** Información del predictor NetGene2 (<http://www.cbs.dtu.dk/services/NetGene2/>) para el cambio ATM c.2921+1G>A. La imagen superior corresponde a los sitios de splicing para la secuencia consenso o wild type, mientras que la inferior corresponde a los de la secuencia mutante.



\*\*\*\*\* NetGene2 v. 2.4 \*\*\*\*\*

The sequence: wild\_type has the following composition:

Length: 1127 nucleotides.  
35.6% A, 13.6% C, 19.7% G, 31.1% T, 0.0% X, 33.3% G+C

Donor splice sites, direct strand

pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	exon	intron	3'
708	0	+	0.73	CTCATCTGAG	^	GTGAGATTTT	
952	0	+	0.41	CCTTGTGTAG	^	GTTAGTGAGG	
966	2	+	0.35	GTGAGGAATA	^	GTAAGAGTTT	

Donor splice sites, complement strand

pos 3'->5'	pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	exon	intron	3'
471	657	0	-	0.32	CTTCAAGAAA	^	GTAAGATCTT	
95	1033	2	-	0.00	TCTGGTATAG	^	GTAAGCAGTT	
39	1089	2	-	0.00	GTTTGTGCCA	^	GTGAGTCATT	

Acceptor splice sites, direct strand

pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	intron	exon	3'
507	1	+	0.07	GATAAAGAG	^	AACITTCATT	
522	1	+	0.14	TCATTCTCAG	^	AAGTAGAAGA	
525	1	+	0.17	TTCTCAGAAG	^	TAGAAGAACT	
528	1	+	0.17	TCAGAAGTAG	^	AAGAACTATT	
531	1	+	0.18	GAAGTAGAAG	^	AACATTTTCT	
545	0	+	0.19	ATTTCTTCAG	^	ACAACITTTTG	
560	0	+	0.19	TTTTGACAAG	^	ATGGACTTTT	

Acceptor splice sites, complement strand

pos 3'->5'	pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	intron	exon	3'
1084	44	0	-	0.00	CTCTCTTCAG	^	ATGCCACCAA	
761	367	0	-	0.27	TTCCCTAACAG	^	TTTACCAAAG	
703	425	0	-	0.14	CTCACCTCAG	^	ATGAGTAATT	
687	441	1	-	0.17	AATTATTTCAG	^	AAGCTGTCTCT	
684	444	1	-	0.17	TATTCAGAAG	^	CTGTTCTGAT	
666	462	0	-	0.18	ATAATCCCAAG	^	AAGACAGCGA	
663	465	0	-	0.18	ATCCCAAGAG	^	ACAGCGATCC	
659	469	1	-	0.18	CAGAAGACAG	^	CGATCCAGTG	
651	477	0	-	0.07	AGCGATCCAG	^	TGATTCCTTG	

CUTOFF values used for confidence:

Highly confident donor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true donor sites: 50.0 %  
Highly confident acceptor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true acceptor sites: 20.0 %

\*\*\*\*\* NetGene2 v. 2.4 \*\*\*\*\*

The sequence: mutant has the following composition:

Length: 1127 nucleotides.  
35.6% A, 13.5% C, 19.8% G, 31.1% T, 0.0% X, 33.3% G+C

Donor splice sites, direct strand

pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	exon	intron	3'
708	0	+	0.73	CTCATCTGAG	^	GTGAGATTTT	
952	0	+	0.41	CCTTGTGTAG	^	GTTAGTGAGG	
966	2	+	0.35	GTGAGGAATA	^	GTAAGAGTTT	

Donor splice sites, complement strand

pos 3'->5'	pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	exon	intron	3'
95	1033	2	-	0.00	TCTGGTATAG	^	GTAAGCAGTT	
39	1089	2	-	0.00	GTTTGTGCCA	^	GTGAGTCATT	

Acceptor splice sites, direct strand

pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	intron	exon	3'
507	1	+	0.07	GATAAAGAG	^	AACITTCATT	
522	1	+	0.18	TCATTCTCAG	^	AAGTAGAAGA	
525	1	+	0.18	TTCTCAGAAG	^	TAGAAGAACT	
528	1	+	0.18	TCAGAAGTAG	^	AAGAACTATT	
531	1	+	0.19	GAAGTAGAAG	^	AACATTTTCT	
545	0	+	0.19	ATTTCTTCAG	^	ACAACITTTTG	
560	0	+	0.19	TTTTGACAAG	^	ATGGACTTTT	

Acceptor splice sites, complement strand

pos 3'->5'	pos 5'->3'	phase	strand	confidence	5'	intron	exon	3'
1084	44	0	-	0.00	CTCTCTTCAG	^	ATGCCACCAA	
761	367	0	-	0.27	TTCCCTAACAG	^	TTTACCAAAG	
703	425	0	-	0.14	CTCACCTCAG	^	ATGAGTAATT	
687	441	1	-	0.17	AATTATTTCAG	^	AAGCTGTCTCT	
684	444	1	-	0.17	TATTCAGAAG	^	CTGTTCTGAT	
666	462	0	-	0.18	ATAATCCCAAG	^	AAGACAGCGA	
663	465	0	-	0.18	ATCCCAAGAG	^	ACAGCGATCC	
659	469	1	-	0.18	CAGAAGACAG	^	CGATCCAGTG	
651	477	0	-	0.07	AGCGATCCAG	^	TGATTCCTTG	

CUTOFF values used for confidence:

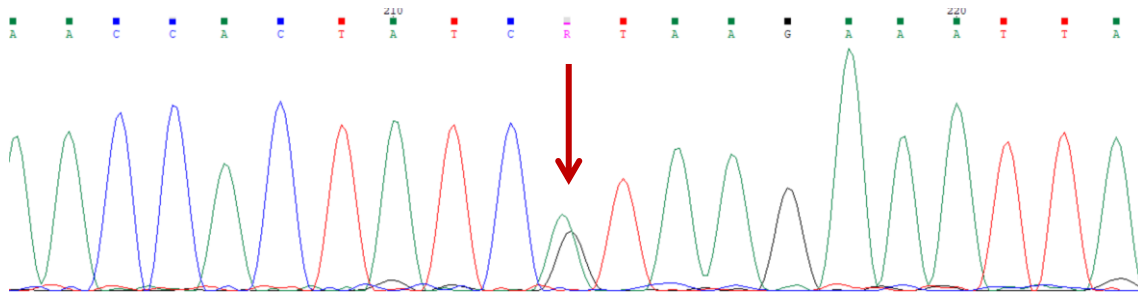
Highly confident donor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true donor sites: 50.0 %  
Highly confident acceptor sites (H): 95.0 %  
Nearly all true acceptor sites: 20.0 %

**Figura Suplementaria 7.** Información del predictor NetGene2 (<http://www.cbs.dtu.dk/services/NetGene2/>) para el cambio ATM c.1899-11C>G. La imagen de la izquierda corresponde a los sitios de splicing para la secuencia consenso o wild type, mientras que la de la derecha corresponde a los de la secuencia mutante.

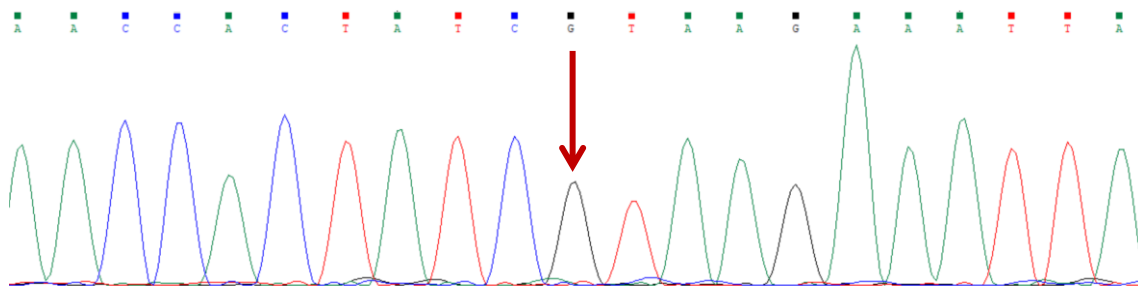
**ANEXO V. Electroferogramas de la secuenciación *Sanger* de las muestras de las familias fATX-165, fATX-168, fATX-169, fATX-173 y fATX-174 en los estudios de segregación**

fATX-165

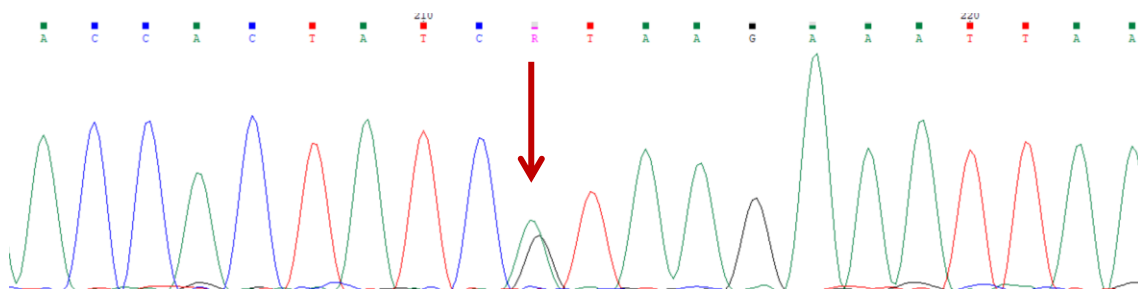
ATM c.2921+1G>A



**Figura Suplementaria 8.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1191 (*Probando*).

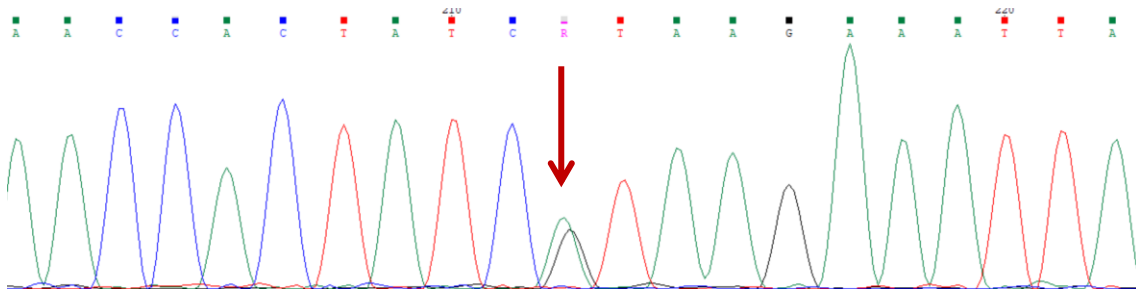


**Figura Suplementaria 9.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1449.

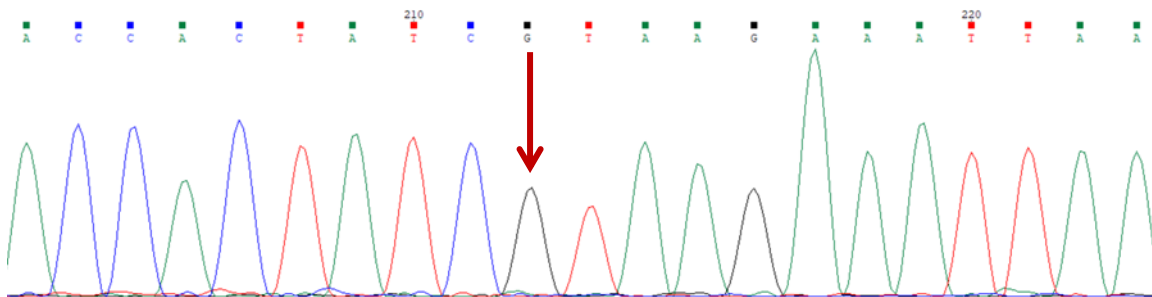


**Figura Suplementaria 10.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1450.

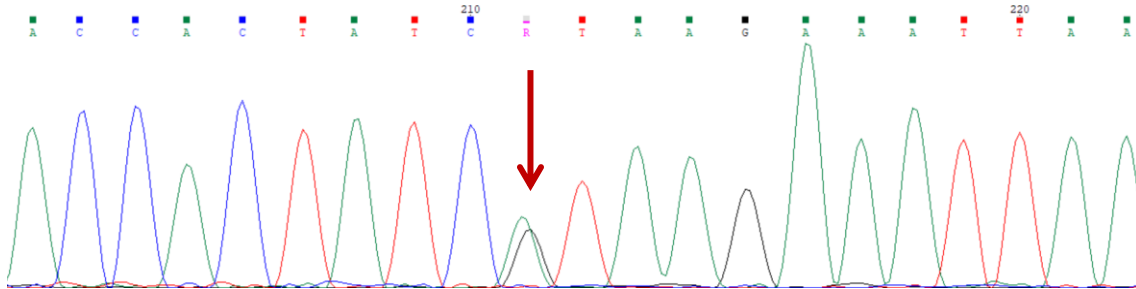




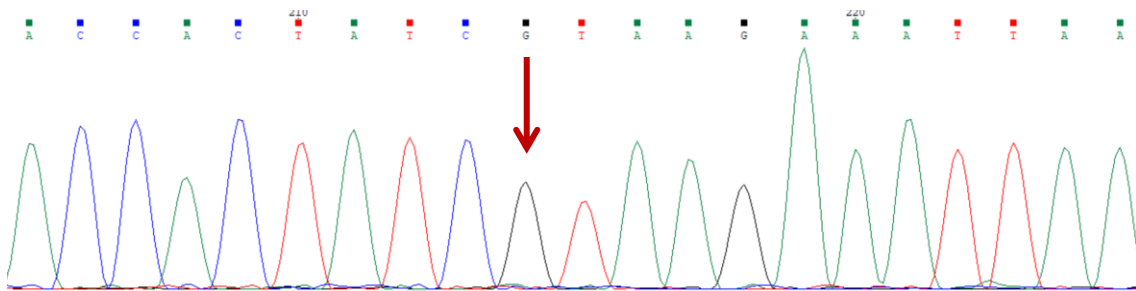
**Figura Suplementaria 11.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1451.



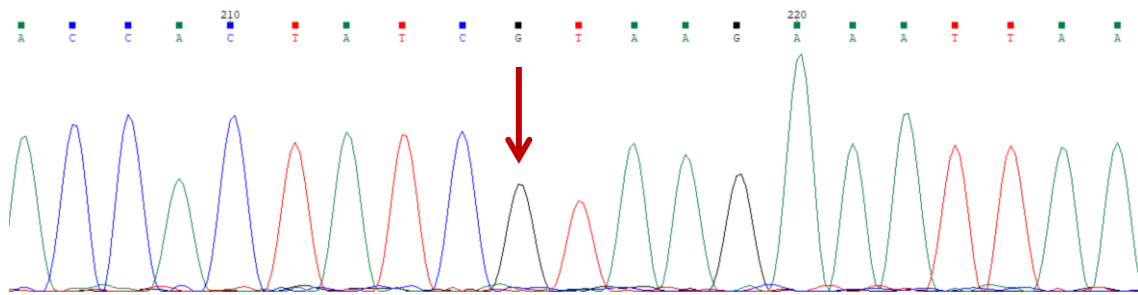
**Figura Suplementaria 12.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1452.



**Figura Suplementaria 13.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1453.

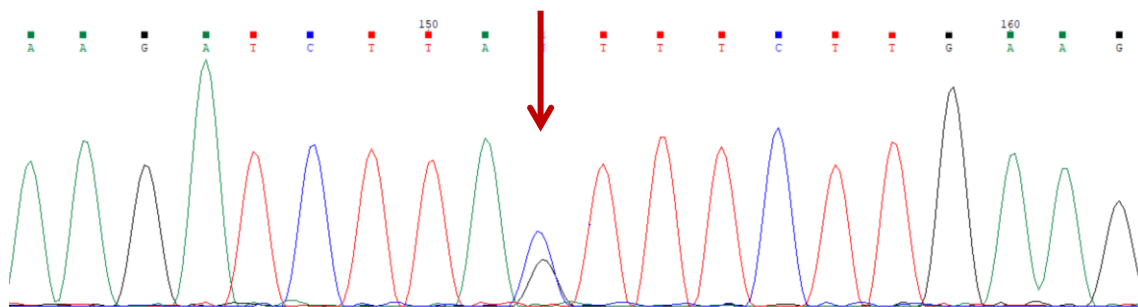


**Figura Suplementaria 14.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1454.

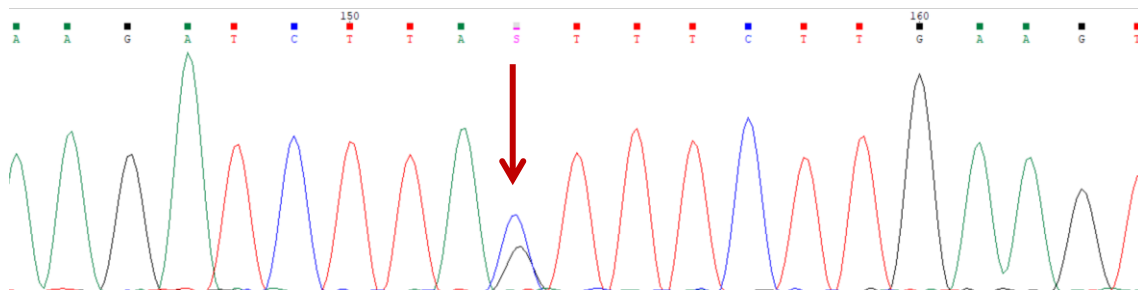


**Figura Suplementaria 15.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.2921+1G>A de la muestra SGT-1455.

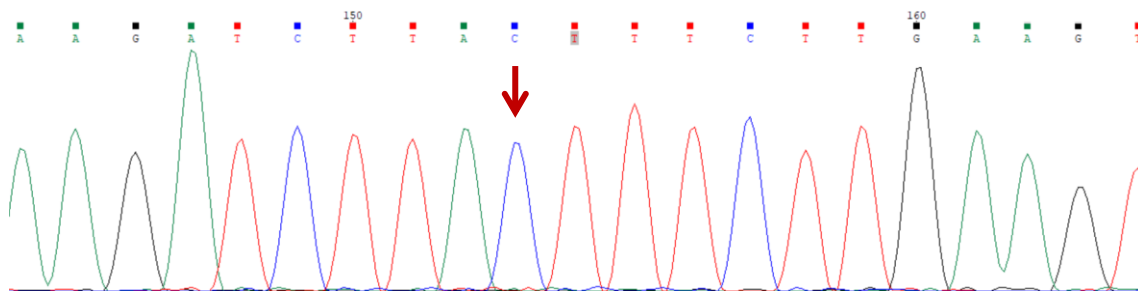
ATM c.1899-11C>G



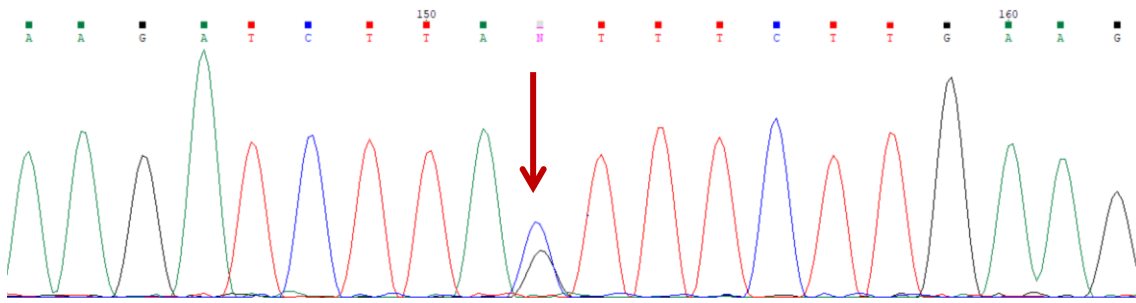
**Figura Suplementaria 16.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1191 (Probando).



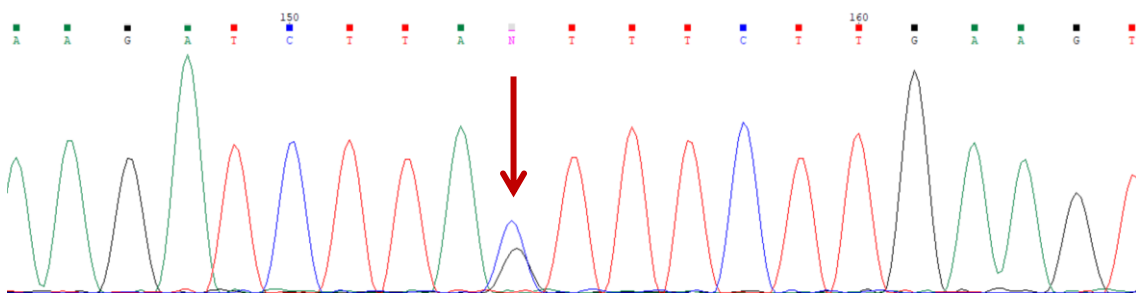
**Figura Suplementaria 17.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1449.



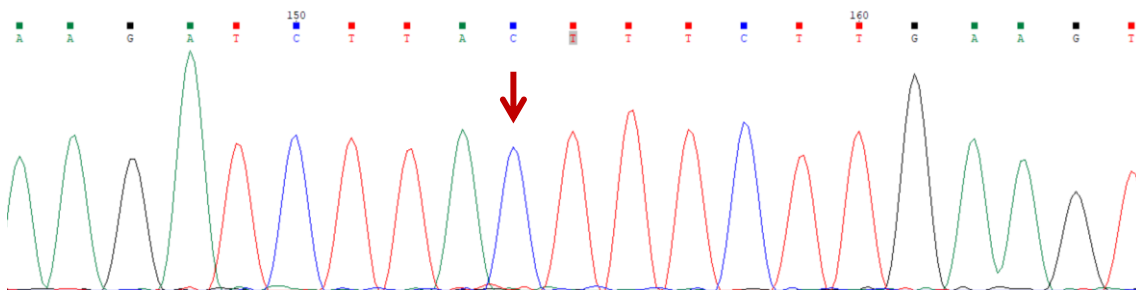
**Figura Suplementaria 18.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1450.



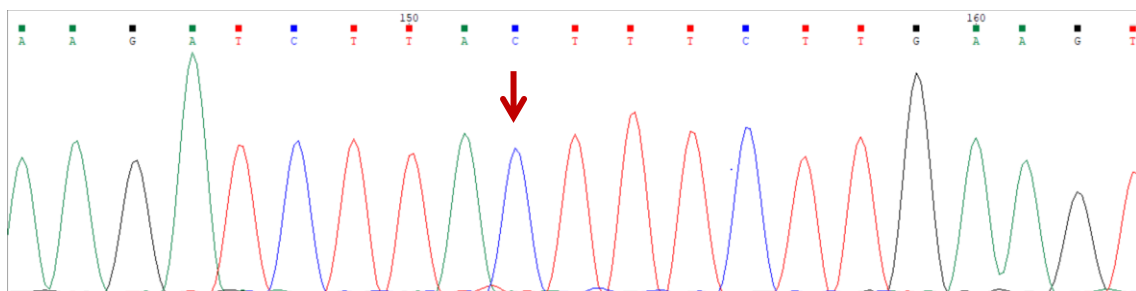
**Figura Suplementaria 19.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1451.



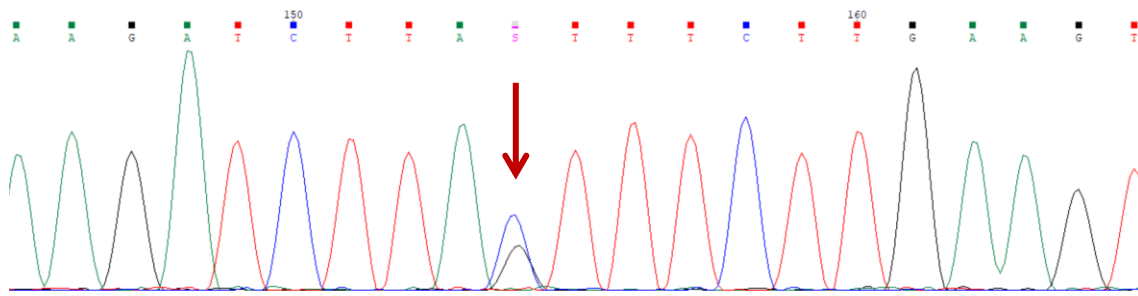
**Figura Suplementaria 20.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1452.



**Figura Suplementaria 21.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1453.



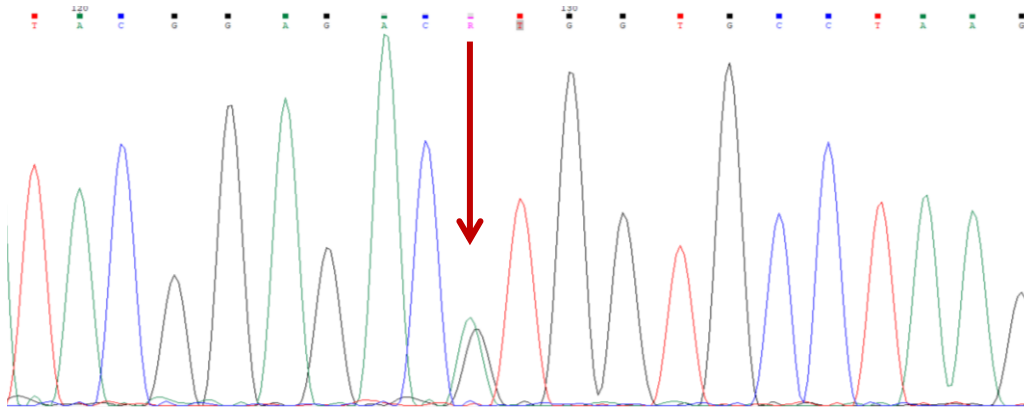
**Figura Suplementaria 22.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1454.



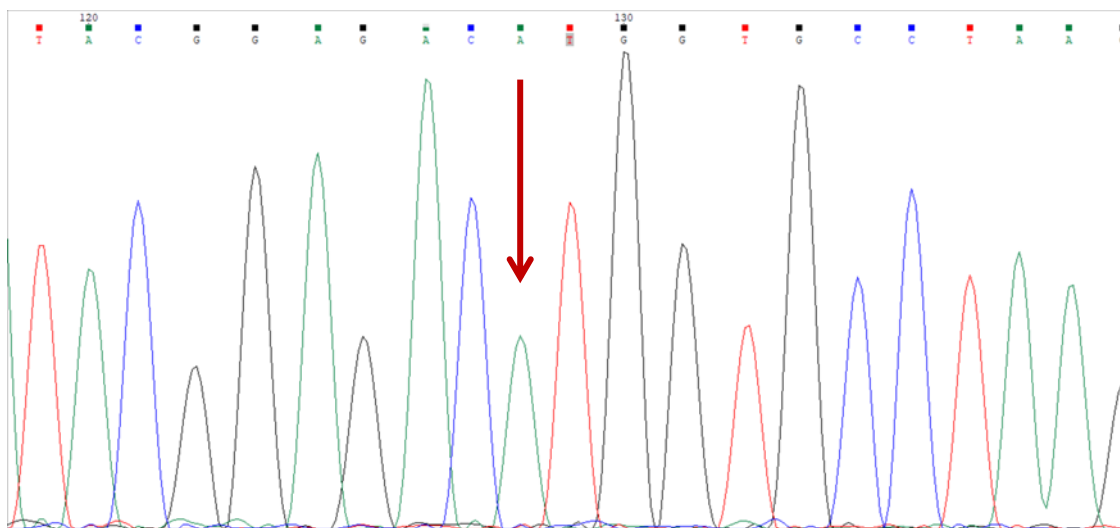
**Figura Suplementaria 23.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio ATM c.1899-11C>G de la muestra SGT-1455.

fATX-168

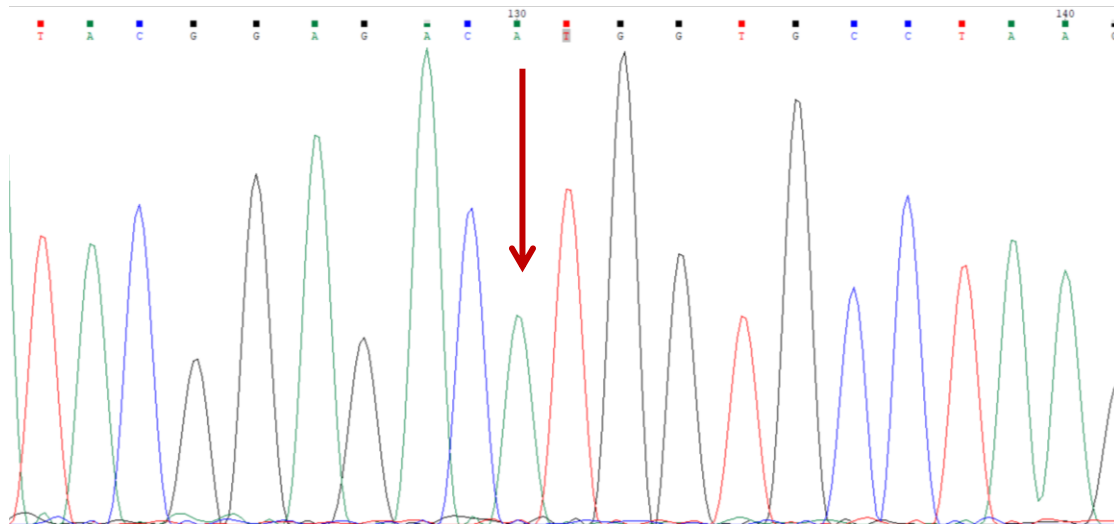
KCND3 c.1117A>G (p.M373V)



**Figura Suplementaria 24.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio KCND3 c.1117A>G de la muestra SGT-1437 (Probando).



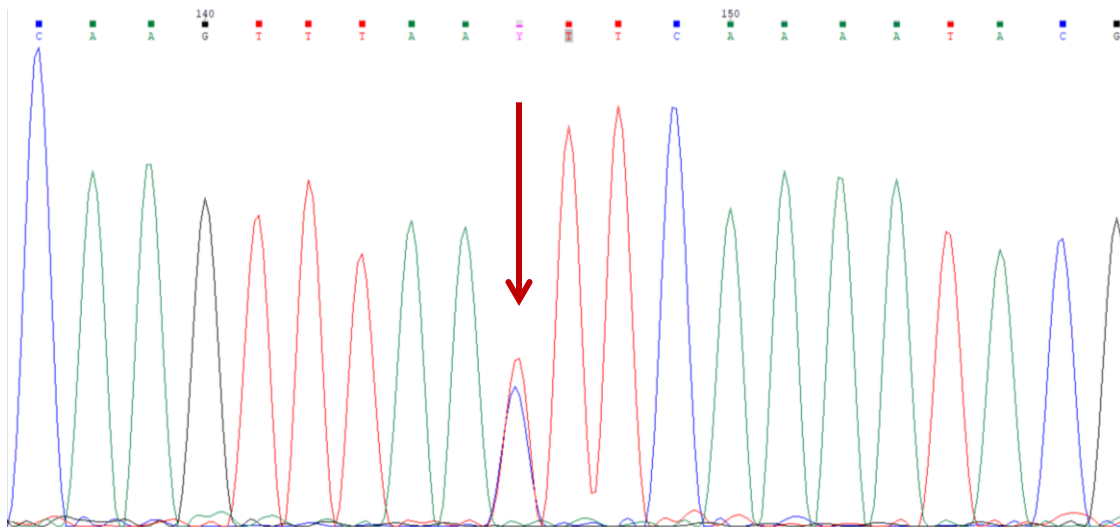
**Figura Suplementaria 25.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio KCND3 c.1117A>G de la muestra SGT-1500.



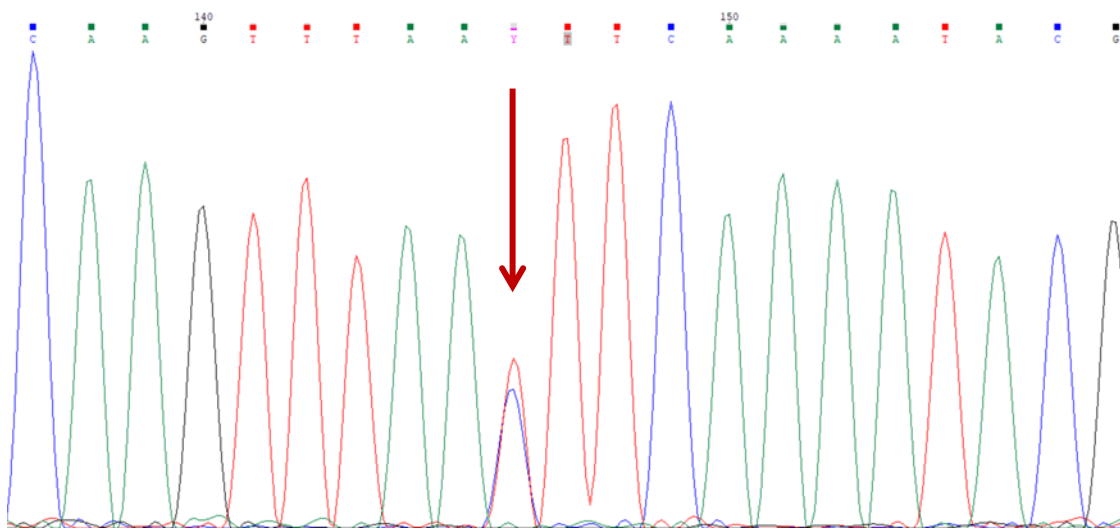
**Figura Suplementaria 26.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio *KCND3* c.1117A>G de la muestra SGT-1501.

fATX-169

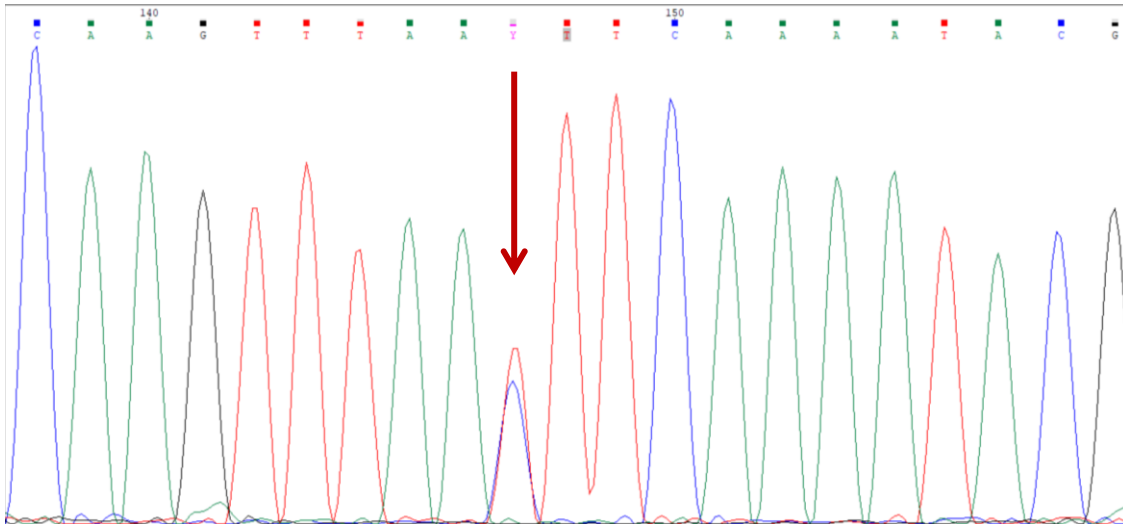
SPAST c.1235C>T (p.T412I)



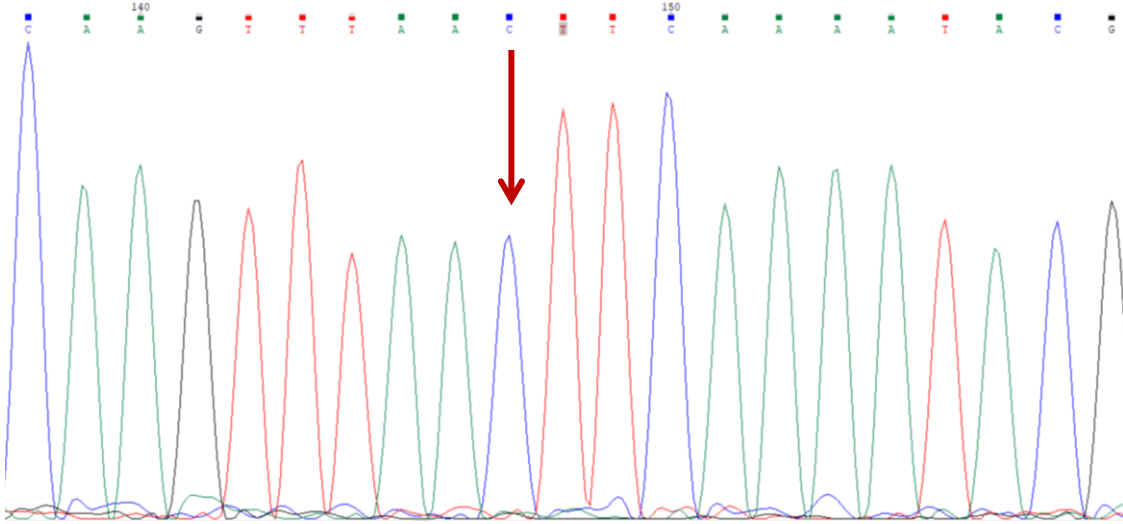
**Figura Suplementaria 27.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPAST c.1235C>T de la muestra SGT-1420 (Probando).



**Figura Suplementaria 28.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPAST c.1235C>T de la muestra SGT-1421.

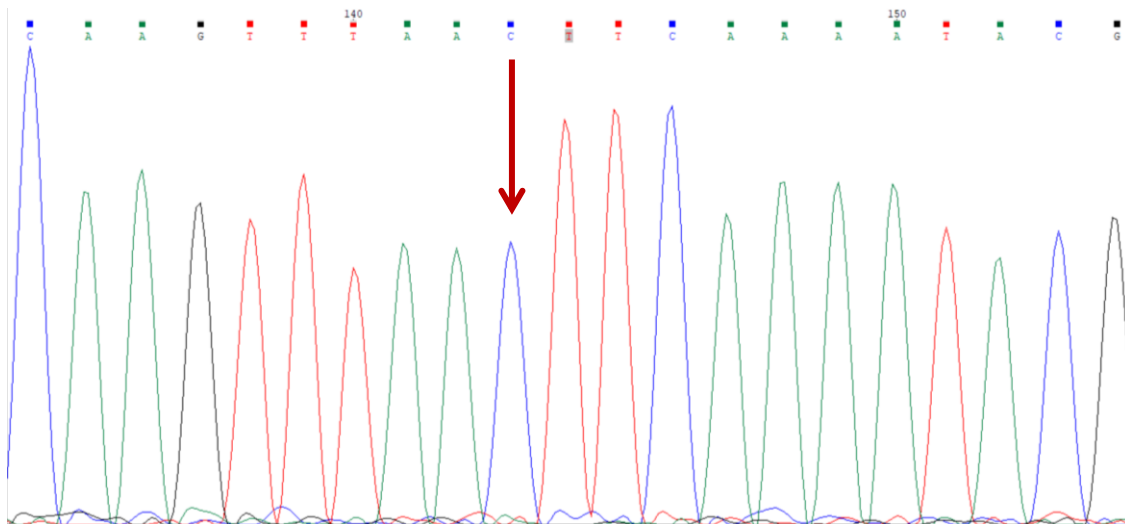


**Figura Suplementaria 29.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPAST c.1235C>T de la muestra SGT-1422.

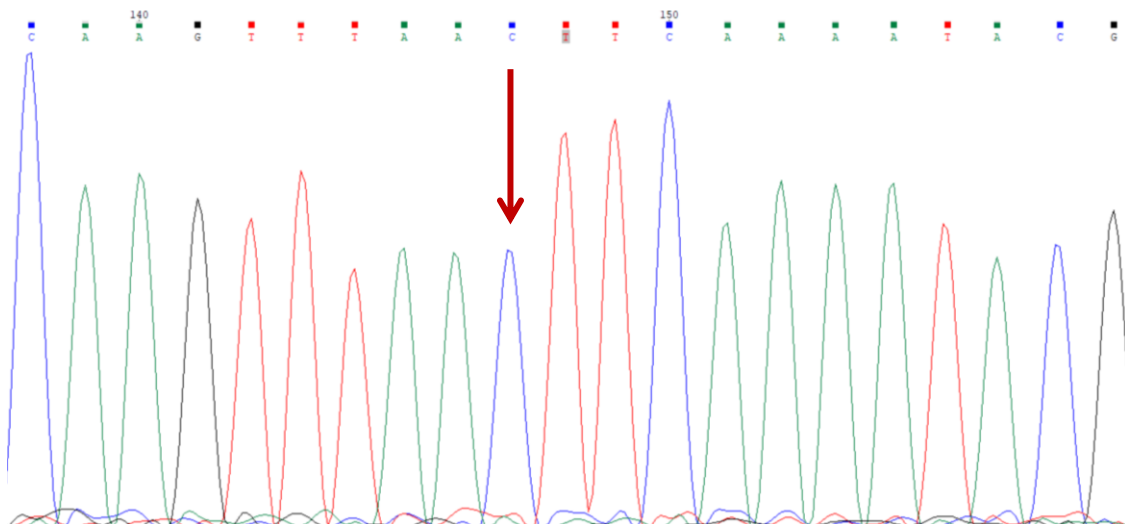


**Figura Suplementaria 30.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPAST c.1235C>T de la muestra SGT-1507.





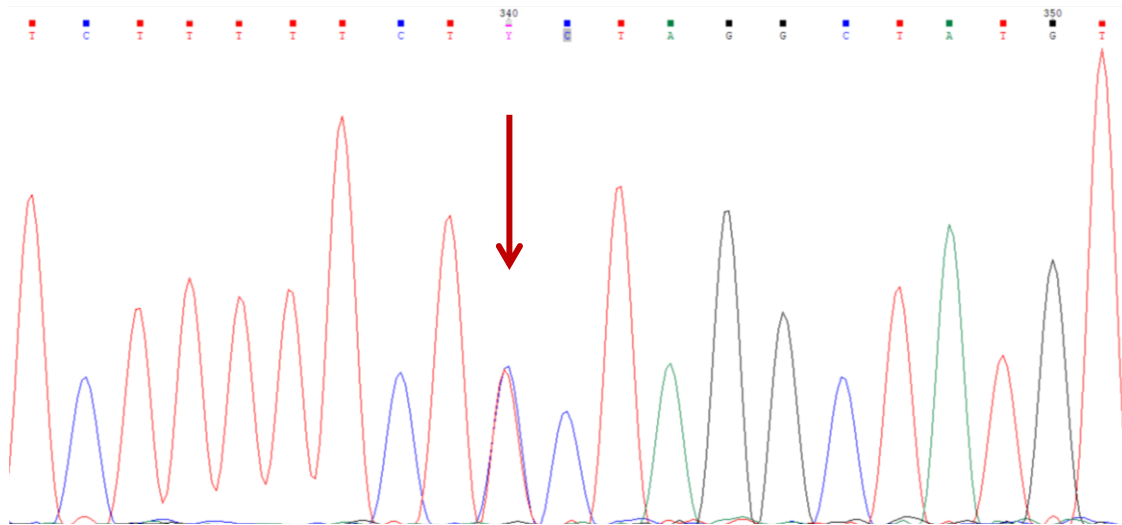
**Figura Suplementaria 31.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPAST c.1235C>T de la muestra SGT-1508.



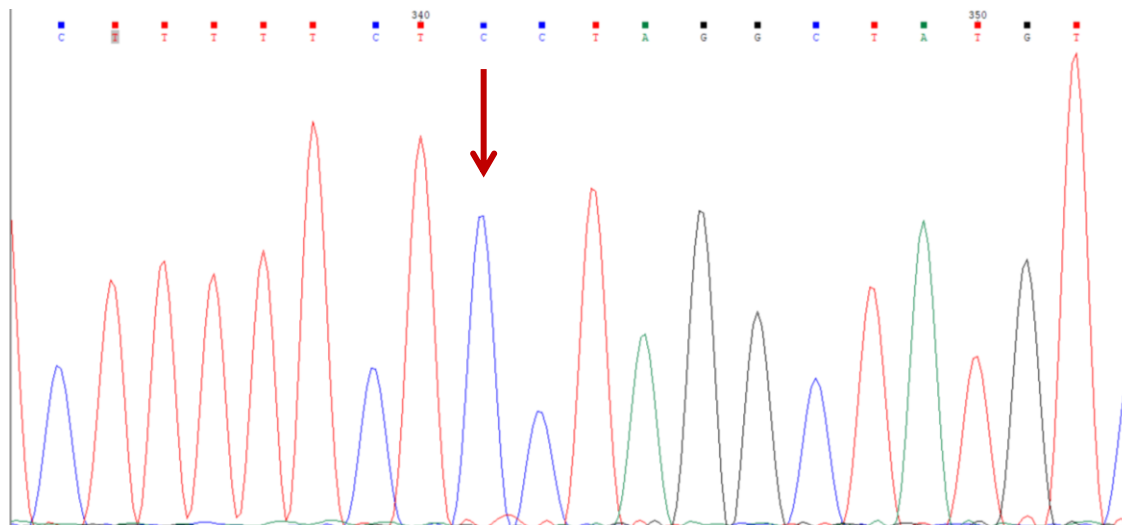
**Figura Suplementaria 32.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPAST c.1235C>T de la muestra SGT-1509.

fATX-173

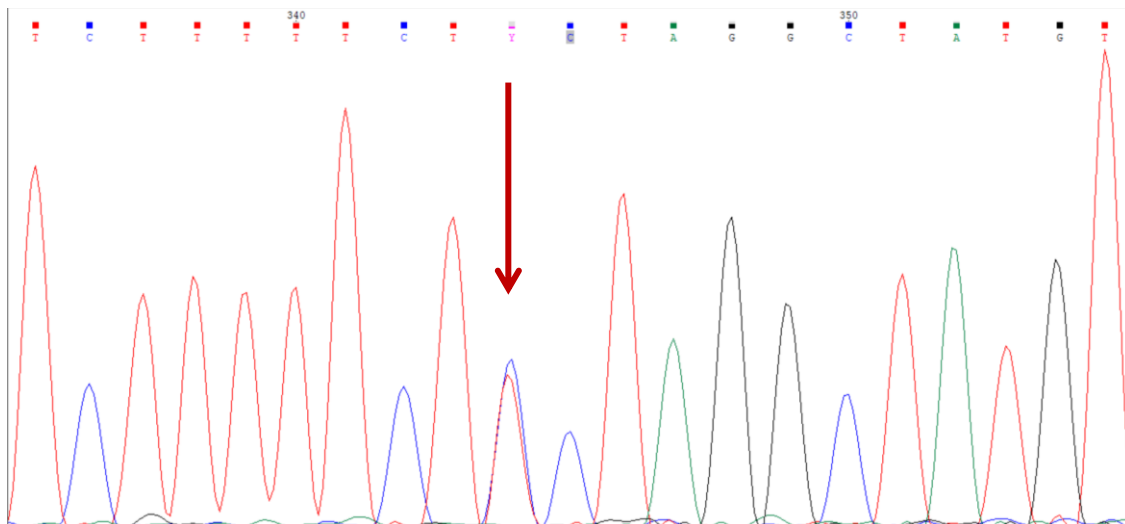
FAT2 c.11906-5C>T



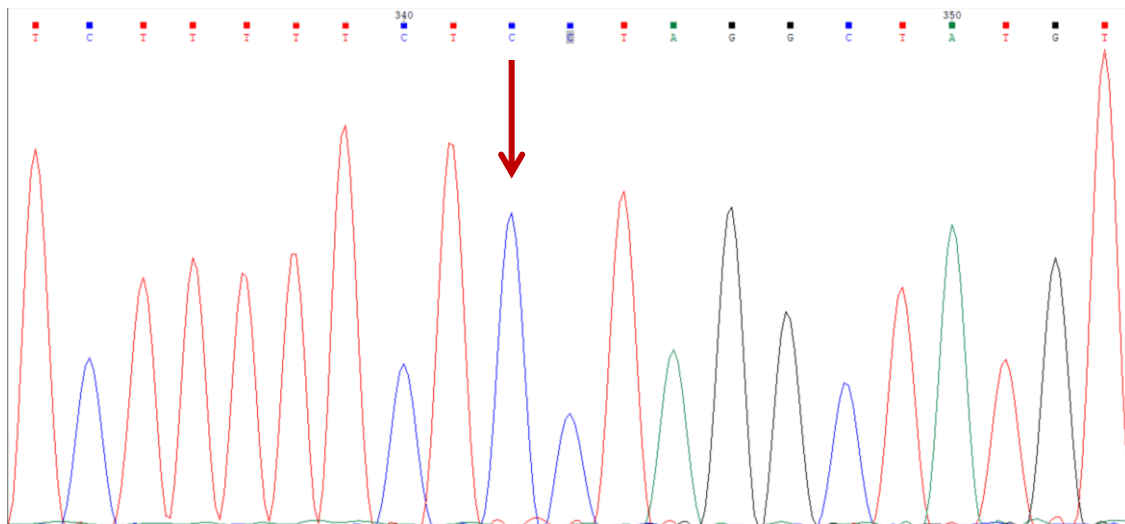
**Figura Suplementaria 33.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio FAT2 c.11906-5C>T de la muestra SGT-1426 (Probando).



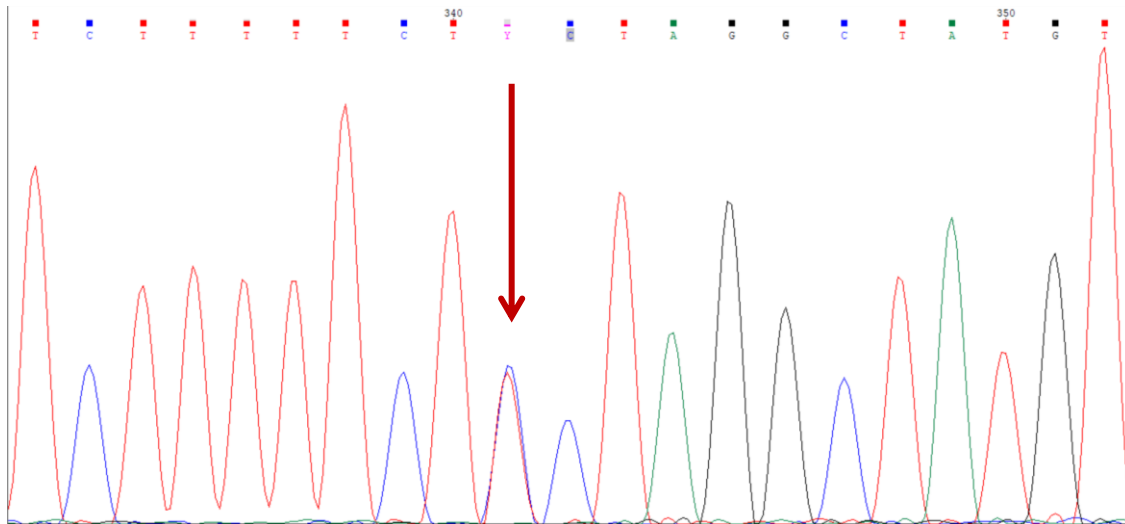
**Figura Suplementaria 34.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio FAT2 c.11906-5C>T de la muestra SGT-1522.



**Figura Suplementaria 35.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio FAT2 c.11906-5C>T de la muestra SGT-1523.



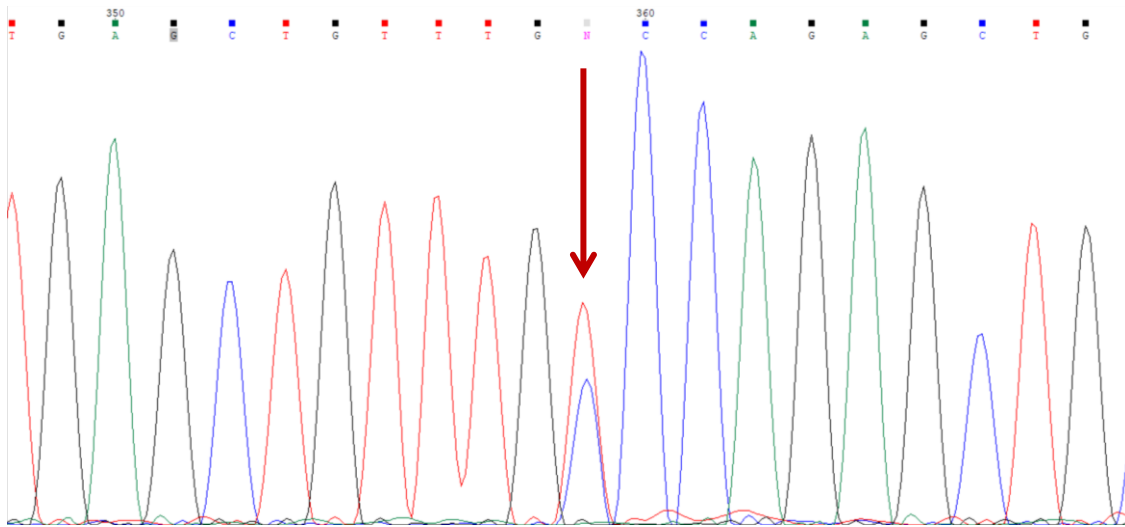
**Figura Suplementaria 36.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio FAT2 c.11906-5C>T de la muestra SGT-1524.



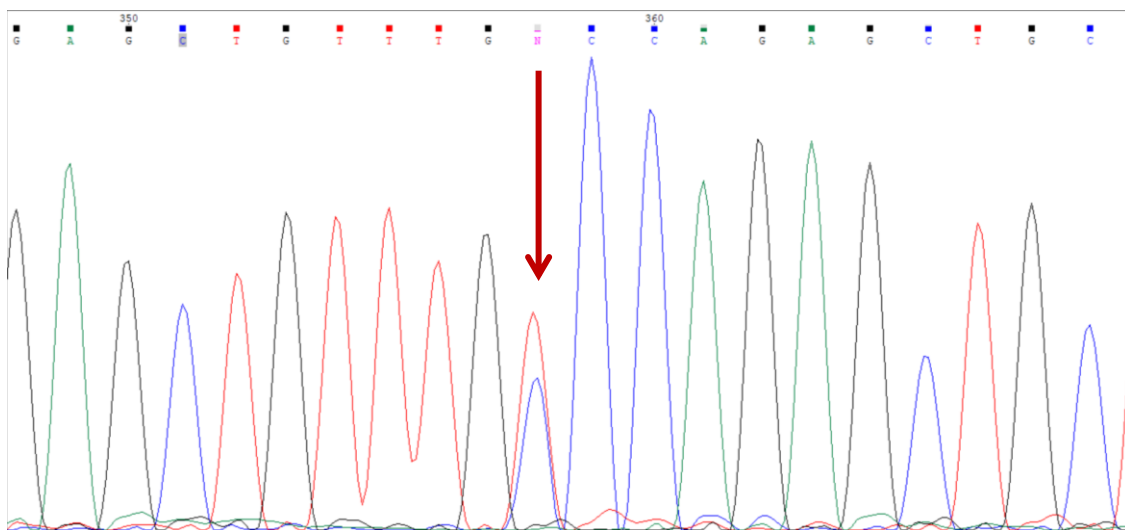
**Figura Suplementaria 37.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio FAT2 c.11906-5C>T de la muestra SGT-1525.

fATX-174

SPTBN2 c.4166C>T (p.A1389V)



**Figura Suplementaria 38.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPTBN2 c.4166C>T de la muestra SGT-1427 (Probando).



**Figura Suplementaria 39.** Electroferograma correspondiente a la secuenciación del amplicón con el cambio SPTBN2 c.4166C>T de la muestra SGT-1521.