

Vindas-Smith, R., Fiore, M., Vásquez, M., Cuenca, P., Del Valle, G., Lagostena, L., ... Morales, F. (2016). Identification and functional characterization of CLCN1 mutations found in nondystrophic myotonia patients. *Hum Mutat*, 37(1), 74-83. <https://doi.org/10.1002/humu.22916>

Wong, L.J., Ashizawa, T., Monckton, D.G., Caskey, C.T. y Richards, C.S. (1995). Somatic heterogeneity of the CTG repeat in myotonic dystrophy is age and size dependent. *Am J Hum Genet*, 56(1), 114-22.

9. Anexos

Tabla 1. Distribución de pacientes costarricenses con diagnóstico molecular de DM1 según la forma clínica

Forma clínica de la DM1	Número de casos	Hombres / Mujeres
Asintomática	25	14/11
Leve	20	14/6
Clásica	143	70/73
Pediátrica (Juvenil)	28	16/12
Congénita	22	13/9
Desconocida ^a	8	3/5
TOTAL	246	130/116

Nota. ^aPersonas para las cuales no se tiene el dato de edad de inicio de la enfermedad y, por lo tanto, no se pueden clasificar dentro de ninguna forma clínica.

Tabla 2. Variantes genéticas en los genes *CLCN1* y *SCN4A* encontradas en personas con canalopatías miotónicas en Costa Rica

Familia	Probando	Variante genética	Exón	Gen	Estado de la mutación	Diagnóstico Clínico	Referencia
1	Paciente 1	c.1235A>C, p.Q412P (nueva)	11	<i>CLCN1</i>	Homocigota	Becker	Morales et al., 2008
2	Paciente 2	c.1235A>C, p.Q412P (nueva)	11	<i>CLCN1</i>	Heterocigota	Thomsen	Vindas-Smith et al., 2016
3	Paciente 3	c.501C>G, p.F167L	4	<i>CLCN1</i>	Heterocigota	Thomsen	Vindas-Smith et al., 2016
4	Paciente 4	c.313C>T, p.R105C, c.501C>G, p.F167L	3 4	<i>CLCN1</i>	Heterocigota compuesto	Thomsen	Vindas-Smith et al., 2016
5	Paciente 5	c.461A>G, p.Q154R (nueva)	4	<i>CLCN1</i>	Heterocigota	Incierto	Vindas-Smith et al., 2016
6	Paciente 6	c.966G>A, p.W322* (nueva)	8	<i>CLCN1</i>	Heterocigota	Becker	Brenes et al., 2021
7	Paciente 7	c.1063G>A, p.G355R	9		compuesto		
	Paciente 8	c.966G>A, p.W322* (nueva)	8	<i>CLCN1</i>	Homocigota	Thomsen	Morales et al., 2003
	Paciente 9		24			Thomsen	Brenes et al., 2021
8	Paciente 9	c.4388G>A, p.R1463H	22	<i>SCN4A</i>	Heterocigota	Paramiotonía congénita	Brenes et al., 2021
		c.3938C>T, p.T1313M		<i>SCN4A</i>	Heterocigota		Brenes et al., 2021

Población y Salud

en Mesoamérica

¿Quiere publicar en la revista?

Ingrese [aquí](#)

O escribanos:

revista@ccp.ucr.ac.c



Población y Salud en Mesoamérica (PSM) es la revista electrónica que cambió el paradigma en el área de las publicaciones científicas electrónicas de la UCR. Logros tales como haber sido la primera en obtener sello editorial como revista electrónica la posicionan como una de las más visionarias.

Revista PSM es la letra delta mayúscula, el cambio y el futuro.

Indexada en los catálogos más prestigiosos. Para conocer la lista completa de índices, ingrese [aquí](#).



DOAJ

latindex



Dialnet

e-revist@s



Revista Población y Salud en Mesoamérica -

Centro Centroamericano de Población
Universidad de Costa Rica

