Supplementary Table.
Characteristics of the variant found in the patient.

Characteristics of the Variant	
Variant	NM_000088.4(COL1A1): c.3652G>A (p.Ala1218Thr)
Variation ID	853496
Access	VCV000853496.9
Type and length of the variant	Single nucleotide variant (SNV), 1 bp
Cytogenetic location	17q21.33 (GRCh38: 17:50186802) / (GRCh37: 17: 48264163)
|Origin	Germinal
Molecular consequence (Nucleotide and Protein)	NM_000088.4.3652G>A (NCBI y MANE), Proteína NP_000079.2.Ala1218Thr
Type of variation	SNV (Single Nucleotide Variation)
Associated disease	Osteogenesis imperfecta type I (OI1)
Synonyms of the disease	OI, TYPE I; Osteogenesis imperfecta type 1; Type 1 OI
Databases associated with the disease	WORLD: 0008146; MedGen: C0023931; Orphanet: 666; OMIM: 166200; GARD:8694; MALLA: D010013; NCI; ORDO:216796; SNOMEDCT_US_2023_03_01:3508009; UMLS_CUI
Frequency in exomes	No found (cov: 61.6)
Frequency in genomes	No found (cov: 31.7)
Conservation	phyloP100: 6,116
Pathogenic Classification (ClinVar)	September 3, 2015, criteria provided
Pathogenic classification (latest version)	P1, April 1, 2024
Predictores in-sílico (Meta Score)	BayesDel addAF (Moderate Pathogenic, score 0.3019), BayesDel noAF (Pathogenic, score 0.196), MetaRNN (Pathogenic, score 0.8176), REVEL (Pathogenic, score 0.724), MetaLR (uncertain, score 0.6235), MetaSVM (uncertain, score 0.01319)
Predictores in-sílico (SIFT, FATHMM, etc.)	SIFT (Moderate Benign, score 0.136), FATHMM-XF (Pathogenic, score 0.9304), EIGEN (Benign, score -0.0139), SIFT4G (compatible, score 0.141), BLOSUM (uncertain, score -2), among others.
In-silica Significance Classification	PP3

Own elaboration with data from: GenAI and VarChat

Tabla Suplementaria.
Características de la Variante encontrada en la paciente.

Características de la Variante	
Variante	NM_000088.4(COL1A1): c.3652G>A (p.Ala1218Thr)
ID de variación	853496
Acceso	VCV000853496.9
Tipo y longitud de la variante	Variante de un solo nucleótido (SNV), 1 pb
Ubicación citogenética	17q21.33 (GRCh38: 17: 50186802) / (GRCh37: 17: 48264163)
|Origen	Germinal
Consecuencia molecular (Nucleótido y Proteína)	NM_000088.4.3652G>A (NCBI y MANE), Proteína NP_000079.2.Ala1218Thr
Tipo de variación	SNV (Variación de nucleótido único)
Enfermedad asociada	Osteogénesis imperfecta tipo I (OI1)
Sinónimos de la enfermedad	OI, TYPE I; Osteogénesis imperfecta tipo 1; OI tipo 1
Bases de datos asociadas a la enfermedad	MONDO: 0008146; MedGen: C0023931; Orphanet: 666; OMIM: 166200; GARD:8694; MALLA: D010013; NCI; ORDO:216796; SNOMEDCT_US_2023_03_01:3508009; UMLS_CUI
Frecuencia en exomas	No encontrada (cov: 61.6)
Frecuencia en genomas	No encontrada (cov: 31.7)
Conservación	phyloP100: 6.116
Clasificación patogénica (ClinVar)	3 de septiembre de 2015, criterios proporcionados
Clasificación patogénica (última versión)	P1, 1 de abril de 2024
Predictores in-sílico (Meta Score)	BayesDel addAF (Patogénico Moderado, score 0.3019), BayesDel noAF (Patogénico, score 0.196), MetaRNN (Patogénico, score 0.8176), REVEL (Patogénico, score 0.724), MetaLR (incierto, score 0.6235), MetaSVM (incierto, score 0.01319)
Predictores in-sílico (SIFT, FATHMM, etc.)	SIFT (Benigno Moderado, score 0.136), FATHMM-XF (Patogénico, score 0.9304), EIGEN (Benigno, score -0.0139), SIFT4G (compatible, score 0.141), BLOSUM (incierto, score -2), entre otros.
Clasificación de Significancia In-Sílico	PP3

Elaboración propia con datos de: GenAI y VarChat