

ANEXO I

FIGURAS

Autora: Clara Mompó Icardo

Tutor: Jaime Cebolla Cornejo

ÍNDICE

FIGURA 1. Representación del aumento en el número de publicaciones, encontradas bajo la búsqueda “genetic testing ethics”

FIGURA 2. Representación del aumento en el número de publicaciones, encontradas bajo la búsqueda “NIPT prenatal ethics”

FIGURA 3. **A.** Representación de la creciente inversión en 23andMe a lo largo del tiempo. **B.** Disminución en el precio del kit con el tiempo. **C** Incremento en el número de usuarios a lo largo del tiempo.

FIGURA 4. Resultado de la búsqueda de la variante patogénica c.127 G>A en el gen ACADM a partir de la base de datos ClinVar del NCBI.

FIGURA 5. Modelo de mercado a dos caras 23andMe.

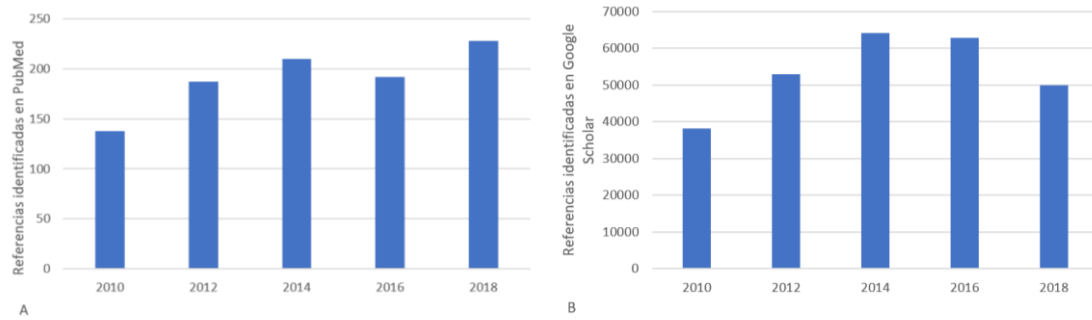


Figura 1.A Representación del aumento en el número de publicaciones, encontradas bajo la búsqueda "genetic testing ethics" en los años pares desde el 2010 hasta el 2018, a través de la plataforma PubMed (A) y Google Scholar (B)

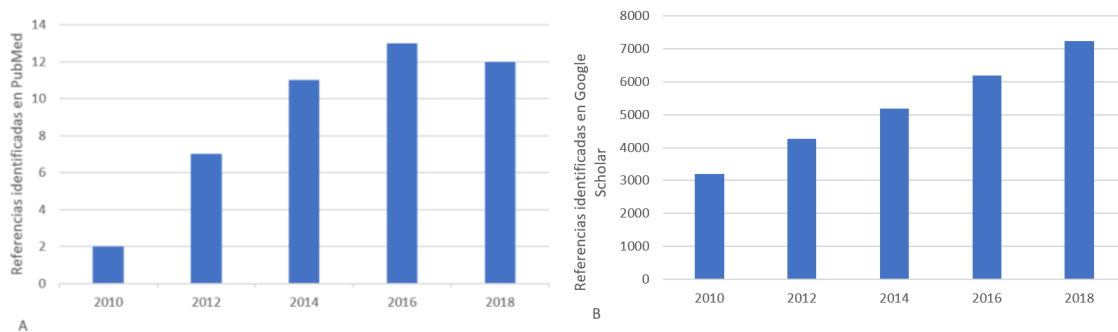


Figura 2. Representación del aumento en el número de publicaciones, encontradas bajo la búsqueda "NIPT prenatal ethics" en los años pares desde el 2010 hasta el 2018, a través de la plataforma PubMed (A) y Google Scholar (B)

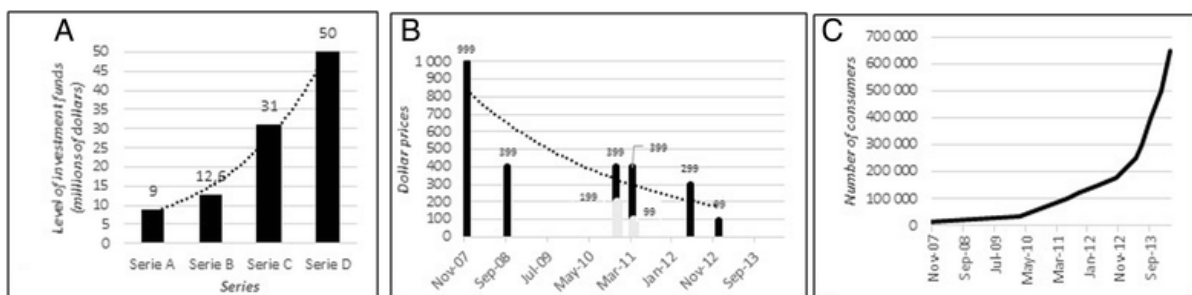


Figura 3. A. Representación de la creciente inversión en 23andMe a lo largo del tiempo. B. Disminución en el precio del kit con el tiempo. C Incremento en el número de usuarios a lo largo del tiempo. (Stoeklé et al., 2015) (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) (Modificado)

Clinical significance (Last evaluated)	Review status (Assertion method)	Collection method	Condition(s) (Mode of inheritance)	Origin	Citations	Submitter - Study name
Pathogenic (Aug 6, 2012)	criteria provided, single submitter • EGL Classification Definitions	clinical testing	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency [MedGen Orphanet OMIM]	germline	• Other citation	EGL Genetic Diagnostics Eurofins Clinical Diagnostics
Uncertain significance (Feb 20, 2015)	criteria provided, single submitter • ACMG Guidelines, 2015 • ACMG Guidelines, 2015	clinical testing	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (Autosomal recessive inheritance) [MedGen Orphanet OMIM]	germline		ARUP Laboratories, Molecular Genetics and Genomics ARUP Laboratories
Pathogenic (Mar 30, 2015)	criteria provided, single submitter • ACMG Guidelines, 2015 • ACMG Guidelines, 2015	clinical testing	not provided [MedGen]	germline		Center for Pediatric Genomic Medicine, Children's Mercy Hospital and Clinics
Uncertain significance (Apr 25, 2018)	criteria provided, single submitter • Nykamp K et al. (Genet Med 2017)	clinical testing	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency [MedGen Orphanet OMIM]	germline	• PubMed (5) [See all records that cite these PMIDs]	Invitae
Uncertain significance (May 26, 2017)	criteria provided, single submitter • LabCorp Variant Classification Summary - May 2015	clinical testing	not provided [MedGen]	germline	• PubMed (2) [See all records that cite these PMIDs]	Integrated Genetics/Laboratory Corporation of America

Figura 4. Resultado de la búsqueda de la variante patológica c.127 G>A en el gen ACADM a partir de la base de datos ClinVar del NCBI.

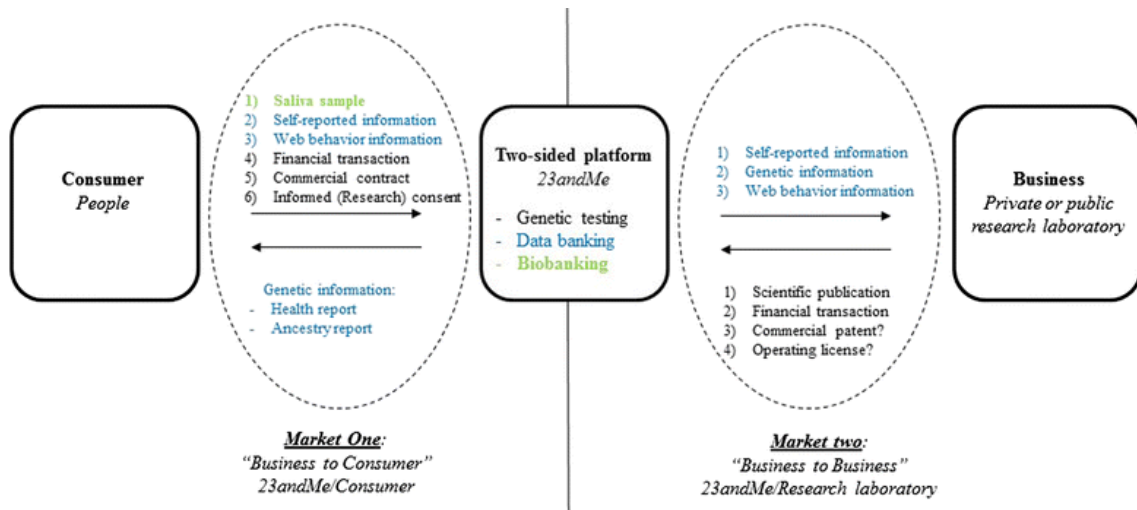


Figura 5. Modelo de mercado a dos caras 23andMe. Los flujos de información relacionados con el consumidor y su cuerpo y la base de datos se muestran en azul. Los flujos de muestras biológicas (saliva) y desde y hacia el biobanco se muestran en verde. (Stoeklé et al., 2015) (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>) (Modificado)