



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL

Fecha de Nacimiento:

03/08/1994

Nacionalidad:

Venezolana, Europeo

Profesión:

Lic. en Idiomas Modernos

Estado civil:

Soltera

Religión

Católica

DATOS FISICOS

Tipo de sangre	O+
Origen étnico	Latina
Peso	56 kg
Estatura	1.70m
Color de ojos	Marrón
Color de piel	Blanca
Color de cabello	Castaño oscuro
Textura de cabello	Liso
Estructura ósea	Mesomorfo
Nariz	Perfilada, punta redonda
Labios	Medianos
Mentón	Cuadrado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: 2 Cervezas como mucho los fines de semana.

2. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Conocer el Salto Ángel en Venezuela, fue lo más asombroso que he visto y vivido en mi vida.

3. Manejas bicicleta?

R: Sí, me encanta, lo hago los domingos.

4. Cuáles eran tus sueños cuando eras niño/a?

R: Quería ser veterinaria y cantante.

5. Qué experiencia de la infancia te causó la mayor impresión?

R: Estuve mucho tiempo montando a caballo y eso me causo mucha impresión.

6. Comes sano?

R: Sí.

7. Te gustan los animales?Cuál es tu animal favorito?

R: Sí, el perro Dálmata.

8. Cuál es tu libro favorito?

R: Una cita contigo misma de Maritere Lee.

9. Cuál es tu color favorito?

R: EL morado.

10. Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Camioneta.

11. Cuál es tu comida favorita?

R: La pizza y la pasta.

12. Cuál es tu mascota favorita?

R: El dálmata.

13. Cuál es tu película y/o director favorito?

R: Amo a Nicole Kidman, Will Smith y Adam Sandler. Mi película favorita es "Dónde están las rubias?".

14. Cuál es tu época favorita del año?

R: Diciembre.

15. Cuál fue tu experiencia / momento más divertido?

R: Manejar Kartings, es muy divertido.

16. Cuáles son tus metas en la vida?

R: Crear mi propia empresa, ofrecerles la mejor educación a mis hijos, viajar, recibir y dar mucho amor a mis amigos y familiares, ser feliz.

17. Qué experiencia / momento de tu vida fue la más triste?

R: El divorcio de mis padres fue muy triste para mi pero luego creces y entiendes muchas cosas.

18. Cuál fue tu mayor experiencia o momento?

R: Abandonar mi país prácticamente sola a los 20 años de edad para buscar un mejor futuro.

19. Cuál fue tu experiencia o momento más feliz?

R: Cuando conseguí mi trabajo, llore de la felicidad.

20. Qué valor(es) clasifica usted como los más importantes?

R: Todos los valores son importantes, el amor, el respeto, la justicia y sobre todo la responsabilidad.

21. Enumere cualquier otro pasatiempo que pueda tener o haya tenido.

R: - Ir al cine.
- Escuchar música.
- Jugar tenis.
- Correr.
- Hacer ejercicio.

22. Cuántas horas de sueño tienes en una noche promedio?

R: De 6 a 7 horas.

23. Quiénes son tus ídolos, héroes y heroínas, y por qué?

R: -La Princesa Diana, para mi era una persona que lamentablemente murió por ser quien era en realidad y por no querer seguir las reglas tan oscuras de la casa real.

- Sasha Fitness, la amo por su estilo de vida, por su familia, por lo inteligente que es y como ha llegado a sobrepasar su negocio y su vida profesional.

-Héroes y heroínas: Los médicos.

24. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: El teclado.

25. Cuál fue tu experiencia o momento mas peligroso?

R: Me quedé en una carpa en una isla.

26. Describe las cosas que más te gustan de tu país.

R: Las playas.

27. Qué palabras describen tu personalidad?

R: Tranquila, feliz, centrada.

28. Cuál fue tu experiencia o momento de mayor orgullo?

R: Cuando me gradué del colegio, cuando me gradué de la universidad, estoy orgullosa de tener un buen trabajo, siempre me propuse conseguirlo y aquí estoy.

29. Cuál fue tu experiencia / momento más aterrador?

R: Una vez me robaron caminando por la calle a las 7pm.

30. Fumas?

R: No.

31. Qué deporte te interesa?

R: Tenis.

32. Qué tipo de deportes practicas o has practicado?

R: Voleibol y tenis.

33. Describe tus fortalezas.

R: Considero que a mi edad soy más madura de lo que debería por las situaciones que he vivido, emigrar de mi país a los 20 años de edad sin experiencia alguna me hizo muy fuerte, capaz de no rendirme y creer que siempre hay algo mejor para mi y mi futuro, creer en mi misma en que un "sí puedo hacerlo" honestamente siempre me resulta. Así vivo todos mis días, si me caigo, me levanto de inmediato, no importa lo difícil, creo fielmente que cuando se acerca una tormenta es porque vendrán unos días muy lindos y soleados, yo merezco lo mejor y luchare por encontrarlo siempre.

34. Cuales países has visitado?

R: Venezuela, Panamá y Colombia.

35. Describe tus debilidades.

R: Soy muy emocional, apegada.

36. Cuál es tu ocupación?

R: Ejecutiva de cuentas corporativas.

37. Qué idiomas dominas?

R: Español, inglés.

38. Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Diseño de interiores, pintura, manualidades.

39. Ha asistido a algún curso y / o llevado a cabo un trabajo voluntario? (por favor, especificar).

R: No he asistido a cursos o trabajo voluntario.

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Me considero una persona proactiva, me gusta moverme. Soy muy sociable, tranquila, familiar, enfocada en lo que quiero. Soy creativa, me gusta diseñar, bailar, la naturaleza, descubrir cosas nuevas, aprender otros idiomas y viajar.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
55	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.68	Esteticista
Peso:	Color de piel:
---	Trigueña
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
---	Marrón

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
80	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.75	Ingeniero en sistemas
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
---	Marrón claro

HERMANO

Edad:	Nacionalidad:
33	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.66	Odontólogo
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
---	Marrón

HIJO

Edad:	Nacionalidad:
5	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.10	Estudiante
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
12/10/2018	Marrón

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

HIJA

Edad:	Nacionalidad:
3	Venezolana
Estatura:	Profesión:
0.81	---
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
22/11/2020	Marrón

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
74	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.55	Ama de casa
Peso:	Color de piel:
---	Trigueña
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
---	Marrón

ABUELO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
---	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.75	Contador Público
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecido	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
05/08/1945	Marrón
Fecha de muerte:	Causade muerte:
---	COVID-19

ABUELA PATERNA

Edad:	Nacionalidad:
---	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.65	Ama de casa
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Fallecido	Canoso
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
17/02/1932	Marrón
Fecha de fallecimiento:	Causa de muerte:
---	Muerte natural

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

ABUELO PATERNO

Edad: ---	Nacionalidad: Venezolana
Estatura: 1.80	Profesión: Contador Público
Peso: ---	Color de piel: Blanca
Estado de salud: Buena	Color de cabello: Rojizo
Fecha de Nacimiento: 18/03/1936	Color de ojos: Marrón
Fecha de muerte: ---	Causa de muerte: COVID-19



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: PCFR-13

Fecha de Nacimiento: 03/08/1994

Grado de instrucción: Licenciada en Idiomas Modernos

Religión: Católica

Estado Civil: Unión Libre

Motivo de consulta: Evaluación solicitada por Fertidonors Egg & Sperm Bank (Panamá)

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: PCFR-13 no reporta antecedentes de discapacidad, trastornos psiquiátricos, o condiciones médicas significativas en las ramas maternas y paternas.

Por otra parte, PCFR-13 indica los siguientes antecedentes personales:

- Operaciones: Rinoplastia de los cornetes, y Operación estética.
- Hospitalización por las operaciones mencionadas.
- Niega pérdida del conocimiento.
- Niega consumo de sustancias ilegales.
- Rendimiento académico promedio durante la primaria y secundaria.

En la actualidad PCFR-13 reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos saludables de sueño y descanso
- No ingiere medicamentos
- Tiene dos hijos con fechas de nacimiento: 12/01/2018 y 22/11/2020
- Le interesa el diseño gráfico, diseño de interiores, todo lo que tenga que ver con arquitectura, le gusta cantar, pintar, manejar bicicleta y hacer ejercicio.

EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista personal
- Test Persona Bajo la Lluvia
- Test Dibujo de la Familia
- Test de Apercepción Temática (Uso de tres láminas 7VH, 11, 16)
- Test de Matrices Progresivas de Raven
- Test de Bender

Consulta de Psicología

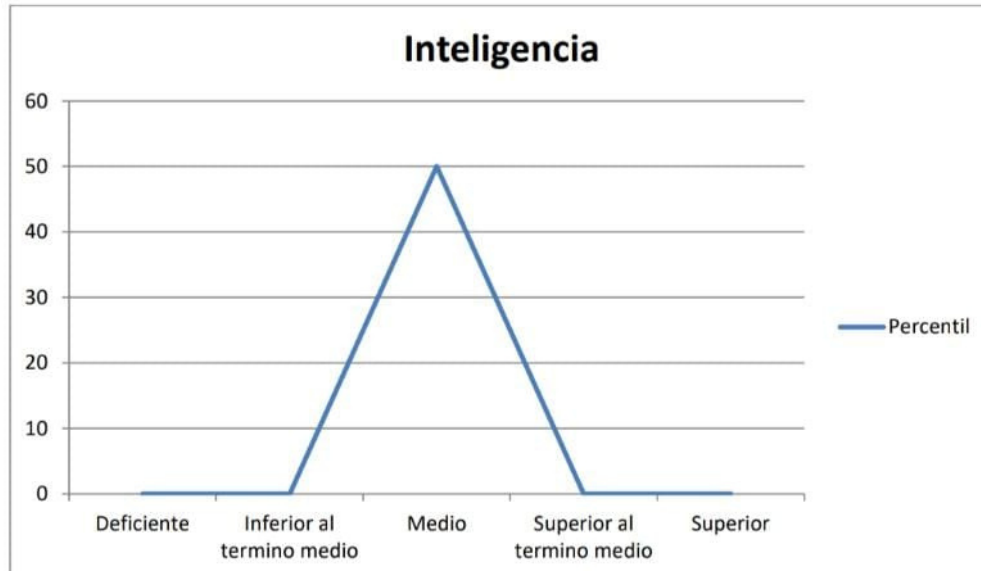


Es importante destacar que su actitud ante la evaluación fue de aceptación y colaboración.

RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

Área Neuropsicológica e inteligencia: PCFR-13 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere adecuada organización del pensamiento y las ideas (Pensamiento abstracto). Además, no se muestran elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, PCFR-13 se encuentra en un percentil 50, rango III, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2022)

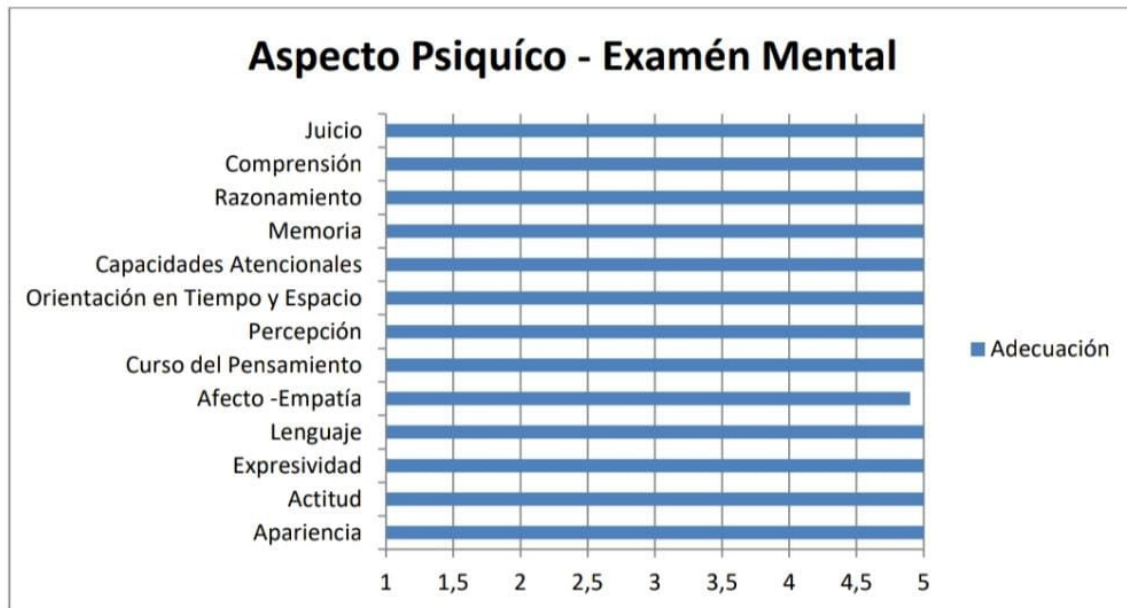
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: PCFR-13 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental su consciencia era lúcida, orientada en tiempo y espacio, con una capacidad atencional voluntaria y sostenida. Así mismo, las habilidades cognitivas superiores tales como la memoria, percepción, imaginación, razonamiento y comprensión se encuentran conservadas y adecuadas, pudiendo describir características de su personalidad.

A nivel general, PCFR-13 presenta una personalidad con rasgos de ansiedad e inseguridad, así como también es creativa y resiliente. Se considera una persona activa, exigente,

Consulta de Psicología



amigable, creativa, sociable y familiar. Por otra parte, PCFR-13 también posee recursos internos tales como una autoestima conservada, y tiene hábitos de autorregulación en relación al estrés (por ejemplo el ejercicio), así como muestra valores tendientes a la solidaridad y el respeto. Por otra parte, indica en su discurso, cuando se le pregunta la razón para la donación y expresa "Por el dinero principalmente, y además porque sé que con esto estoy ayudando a una persona, para que pueda cumplir un sueño que yo estoy viviendo, que es tener un hijo." Adicionalmente tiene la capacidad de establecer vínculos significativos de orden social y familiar.



Rojas, A. (2022)

No se evidencian elementos que sugieran la presencia de un trastorno psicótico, discapacidad cognitiva, psicopatía, consumo de sustancias o parafilias.

HEMATOLOGÍA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA	AA	-

HEMOGRAMA COMPLETO

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
RECuento DE LEUCOCITOS	5	10 ³ /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	↓ 43.4	%	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	39.6	%	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	7	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	↑ 8.8	%	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	1.2	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	2.2	10 ³ /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	2	10 ³ /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.4	10 ³ /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.4	10 ³ /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.1	10 ³ /μL	0.00 - 0.10
RECuento DE ERITROCITOS	↓ 4.18	10 ⁶ /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	12.7	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	38	%	37.0 - 47.0
VCM	91	fL	80.4 - 95.9
HCM	30.4	pg	27.2 - 33.5
CHCM	33.4	g/dL	32.0 - 36.0
RDW	13	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	156	10 ³ /μL	150 - 450
VPM	↑ 10.6	fL	6.0 - 9.5

TIPAJE Y RH

PARÁMETRO	VALOR	UNIDAD
GRUPO	O	-
RH	POSITIVO	-

INMUNOSEROLOGÍA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
HIV IV Generación	0.2	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0

*Electroquimioluminiscencia (ECLIA)***VDRL**

NO REACTOR

-

-

Floculación

Anticuerpos de Hepatitis C, HCV	0.06	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0
--	------	-------	----------------------------------

*Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)***Hepatitis B, HbsAg**

0.01


INDEX

NEGATIVO < 0.13
POSITIVO > 0.13*Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)***Citomegalovirus, Anticuerpos IgM**

0.32

AU/ml

0.00 - 4.20

*Quimioluminiscencia (CMIA)***Citomegalovirus, Anticuerpos IgG** 4.41

AU/ml

0.00 - 2.00

*Quimioluminiscencia (CMIA)***Chlamydia Trachomatis,
Anticuerpos IgM**

0.4

U/ml

0.0 - 25

*ELISA***Chlamydia Trachomatis,
Anticuerpos IgG**

21.8

U/ml

0.0 - 25

ELISA

CLIA #99D2146167*



CGT Bank v3.3.12

Patient Information		Sample Information		Clinic Information	
Unique pat id.	DONOR	Sample type	Blood (EDTA)	Clinic	Cryos INT US-ORL
Patient name	DONOR	Date of draw	08/08/2022	Clinician	Zamip Patel
Patient DOB	03/08/1994	Date of receipt	16/08/2022		
Gender	Female	Report date/time	07/09/2022	15:36	
Ethnic group	HISPANIC				
Indication	No family history				

TEST RESULTS

NEGATIVE

Disease	Gene	Result
Beta-thalassemia, Sickle cell anemia and other HBB-related hemoglobinopathies	HBB	Negative
Cystic fibrosis	CFTR	Negative
Deafness, autosomal recessive, type 1A; Deafness, digenic, GJB2/GJB6	GJB2	Negative
Duchenne/Becker muscular dystrophy	DMD	Negative
Fragile X syndrome	FMR1	Negative
Hemolytic anemia, G6PD deficient (favism)	G6PD	Negative
Spinal muscular atrophy	SMN1	Negative
Tay-Sachs disease	HEXA	Negative
Thalassemia, alpha-	HBA	Negative

INTERPRETATION OF TEST RESULTS AND GENETIC COUNSELING

For a negative test result, the risk of having children affected by the investigated conditions decreases significantly compared to the general population. This is also the case for a negative personal result when a partner or gamete donor is a carrier for one or more of these analyzed genes. However, due to test limitations occurring in any genetic test, this low risk is not zero (see limitations section and informed consent).

LOW COVERAGE VARIANTS

There are no low coverage variants.

TEST DESCRIPTION

The Carrier Genetic Test (CGT) is a preconception DNA screening test that aims to identify individuals and couples at high risk of conceiving children affected by a monogenic disease. Knowledge of this risk may influence a couple's decision to conceive or encourage the couple to adopt preventive measures, including preimplantation genetic testing for the at risk disease (PGT-M) and prenatal genetic testing, or to use donated gametes. The multigene CGT interrogates thousands of DNA variants using a high-throughput technology.

COMMENTS

None



TEST METHODOLOGY

1. DNA extraction from the biological sample. 2. Next Generation Sequencing of gene regions where known mutations are located (list available at <https://cgt.igenomix.com/diseases-list/>). 3. Raw data analysis using bioinformatics (bioinformatic pipeline v1.1). QC parameters require that more than 99.7% of the tested variants have coverage greater than the minimum read depth (7x). 4. Complementary testing by other techniques for: a) SMN1 gene: exon 7 deletion; exon 7-8 deletion; b) HBA1/HBA2 genes: frequent deletions; c) FMR1 gene: CGG repeat sizing (females only); d) DMD gene: frequent deletions and duplications (females only).

TEST LIMITATIONS

The CGT test only includes analysis of the specific variants included into the list (list of variants analyzed are available by request), and no others. Therefore, the CGT test does not cover all monogenic diseases nor 100% of disease-causing mutations for each tested gene. The test does not include the analysis of conditions associated with mitochondrial DNA, multifactorial, digenic or dominant inheritance. The test does not detect large rearrangements (inversions, deletions and duplications more than 15 nucleotides), mutations located in regulatory regions or intronic regions outside the +/-3bp cut off or in low sequence coverage areas. DNA changes caused by trinucleotide repeat expansions are not detected, except those indicated in the methodology section. For copy number variation analysis, when a normal result is obtained (2 copies detected), it is not possible to be certain that the two copies are each in one of the two alleles (non-carrier) or if both are in the same allele (cis) and no copies in the other (silent carrier). Finally, if our assessment of a variant fails to meet our QC parameters due to low coverage, a result for the variant(s) will not be issued. The analytical detection rate is higher than 99% according to analyzed mutations list. The clinical sensitivity varies among conditions. The sensitivity for SMN1 is approximately 96% because point mutations or small ins/del are not analyzed and, for a normal result (2 copies detected), it is not possible to be certain that the two copies are each in one of the two alleles (non-carrier) or if both are in the same allele (cis) and no copies in the other (carrier).

A negative result for the variants included in CGT does not exclude the possibility of being a carrier. The presence of pseudogenes and/or rare polymorphisms and/or homopolymers may lead to false negative or false positive results. A negative result for the CGT variants does not exclude the possibility of a de novo mutation being present in the offspring. In the general population there is a 3-5% risk for birth defects caused by genetic and/or non-genetic factors not detected by this type of test. Germline mosaicism or low-level somatic mosaicism cannot be detected. As with any laboratory test, there is a small chance that this result may be inaccurate for a procedural reason such as an error during sample collection, labelling, processing, data collection or interpretation. Please note that the classification of variants can change over time. To check whether there have been any changes to the classification of reported variants, please contact IGENOMIX.

LEGAL/QUALITY

IGENOMIX SPAIN LAB, SLU will only release the report once a completed Test Requisition Form is received. The clinic/clinician/certified health professional requesting the test is responsible for obtaining and taking custody of "Informed Consent" from the patient as depicted by national guidelines and/or legislation. This test was developed, and its performance characteristics determined by IGENOMIX SPAIN LAB, SLU. It has not been cleared or approved by the US Food and Drug Administration. The test is used as a laboratory developed test for clinical purposes.*IGENOMIX SPAIN holds CLIA Certificate of Compliance: #99D2146167. Part of this test has been outsourced to a referral laboratory whose QMS is based on high Quality Standards, periodically monitored by Igenomix SPAIN and audited by independent external parties.

EXEMPTION CLAUSE OF DIAGNOSTIC LIABILITY

The genetic diagnosis services carried out by IGENOMIX SPAIN LAB, SLU are exclusively intended to be interpreted by qualified/certified health professionals. The result obtained by this test and the information that could be derived from it, cannot be considered in any case as substitute of genetic counselling or medical treatment by a trained professional neither represent itself a medical enquiry. Any result should be interpreted in the context of all available clinical findings, within the general context of a medical enquiry, which must be conducted by genetic diagnosis and / or clinical trained professionals. IGENOMIX SPAIN LAB, SLU is not responsible for the use made by the contracting party of their services, neither the obtained results by means of their study analysis, nor the harmful temporary consequences diverted by its use, making specific discretion of taking appropriate legal measures assuming an improper use of those mentioned studies and analysis.



GLOSSARY

TYPES OF INHERITANCE:

- **AR: Autosomal recessive**
Inherited conditions that require two pathogenic variants (one from each parent) in a given gene to display symptoms.
- **XR: X-linked recessive**
The gene is located on the sex chromosome X. Men with a pathogenic variant have the disease. Women with a pathogenic variant are carriers and generally asymptomatic or with mild symptoms.
- **Digenic inheritance**
In some diseases, the symptoms could be explained by the coexistence of pathogenic variants in two different genes related with the disease instead of two pathogenic variants in the same gene.

ALLELES:

Mutations present in the two copies of a gene.

- **Homozygous mutation (Hom.):**
Each copy of the gene have the same mutation. Generally, it is associated to clinical symptoms.
- **Heterozygous compound (Het.):**
Each copy of the gene have a different mutation. Generally, it is associated to clinical symptoms. This situation is referred as having variants "in trans".

Mutation present in one copy of a gene.

- **Heterozygous mutation (Het.):**
Only one copy of a gene has a mutation. There is another normal gene copy.

Note: Sometimes an individual has two mutations in the same gene copy. This situation is referred as having variants "in cis" and it is considered as a single mutation.

CNV:

Refer to copy number variation (deletion or duplication), i.e., the number of copies of a particular gene (or gene region) is different of the usual two copies.

LARGE GENE CONVERSION:

Refer to mutations caused by gene sequence exchange or replacement between a normal functional gene and a quasi-identical non-functional gene (pseudogene).



Carrier Screening - Residual Risk Information

Inherited conditions are caused by pathogenic DNA changes -variants- occurring in certain genes in the Human genome. Carrier screening reports indicate if the tested people are positive or negative for any of the gene(s) and variant(s) analysed.

- A positive result indicate that the tested person is certainly carrier for the identified condition.
- A negative result indicate that the tested person is most likely not carrier for the analysed conditions. Chance of still being carrier are indicated by the residual or post-test carrier risk.

For recessive conditions, residual risk are estimates of still being a carrier for people who tested negative for the gene(s) and variant(s) analysed. These estimates are population-specific and are based on the carrier frequency and carrier detection rate of the test in that population. The values listed below are post-test carrier risk estimates based on published literature.

Gene	Disease/Condition	Carrier Rate	Residual Risk
CFTR	Cystic fibrosis	1 in 26	1 in 246
DMD	Duchenne/Becker muscular dystrophy	1 in 2,942	1 in 58,819
FMR1	Fragile X syndrome	>1 in 368	<1 in 37,000
G6PD	Hemolytic anemia, G6PD deficient (favism)	1 in 25	<1 in 241
GJB2	Deafness, autosomal recessive, type 1A; Deafness, digenic, GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 489
HBA	Thalassemia, alpha-	1 in 30	1 in 194
HBB	Beta-thalassemia, Sickle cell anemia and other HBB-related hemoglobinopathies	1 in 67	1 in 411
HEXA	Tay-Sachs disease	1 in 90	1 in 743
SMN1	Spinal muscular atrophy	1 in 36	1 in 869



fertidonors.com