APÉNDICE 1 Carta de consentimiento informado

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN
FACULTAD DE MEDICINA
DEPARTAMENTO DE BIOQUIMICA

CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Por medio de la presente hago constar que he sido informado (a) a mi satisfacción de la naturaleza, propósito y alcances del proyecto: "Detección molecular de mutaciones genéticas que causan el síndrome de deficiencia de la hormona del crecimiento humano (HGH) ", y deseando colaborar en el mismo accedo de manera voluntaria a contestar las preguntas del cuestionario y a donar 5 ml de sangre.

Así mismo, doy autorización para que las personas que efectúan este proyecto, utilicen tanto los datos que proporciono, como la muestra biológica que se obtenga de mí, con fines únicamente de investigación, en el entendido de que tanto los resultados como mi identidad se mantendrán confidenciales.

Nombre del participante:_____ Firma _____
Dirección_____

Nombre del testigo:_____ Firma _____
Dirección _____

Nombre del investigador:_____ Firma _____
Dirección _____

APÉNDICE 2 Datos clínicos de pacientes con deficiencia combinada (CPHD).

A.- Datos Antropométricos

Paciente	Origen	Sexo	Fecha de Toma	Edad (años)	Edad Ósea (años)	Edad actual (años)	Peso actual (Kg)	Talla actual (m)	Vel. crecimiento	Datos adicionales
R1	Mónterrey N.L.	M	7/11/94	4	3	10	22.7	1.17	< P 3	Retraso psicomotor, retraso en lenguaje y abuela con diabetes
R2	Múzquiz, Coah.	M	5/08/98	14	5	15	32.0	1.35	< P 3	Pubertad retrasada, retraso en lenguaje, hipotiroidismo y tía con diabetes.
R7	Monclova Coah.	M	16/08/95	10	4	14	34.5	1.38	< P 3	Hipotiroidismo y abuela con diabetes.
R15	Piedras Negras Coah.	M	23/10/96	12	3	15	26.7	1.34	< P 3	Pubertad retrasada y padre con diabetes
L7	Monterrey N.L.	M	12/07/93	10	ENR	16	41.8	1.46	< P 3	Pubertad retrasada e hipotiroidismo.

B.- Datos de Laboratorio

Paciente	GH ng/ml	LH mUI/ml	PRL ng/ml	TSH mUI/ml	FSH mUI/ml	IGF-1 ng/ml	Tetosterona ng/ml	Fosfatasa alcalina. U/L	Fósforo mg/100ml	TAC
R1	ND	ENR	ENR	0.01	ENR	ND	ENR	327	4.8	Disminución de tejido hipofisiario
R2	ND	ND	19.88	ND	0.19	ND	ND	220	ENR	Silla Turca "vacía"
R7	ND	ND	10.3	ND	0.16	37.0	ND	192	5.3	Silla Turca "vacía"
R15	ND	0.75	35.18	ND	0.71	4.03	ENR	180	7.5	Silla Turca "vacía"
L7	ND	0.61	ENR	1.52	1.77	ENR	ND	ENR	ENR	Silla Turca "vacía"

ND: No detectable; ENR: Exámen no realizado

APÉNDICE 3 Datos clínicos de pacientes con deficiencia aislada (IGHD).

A.- Datos Antropométricos

Paciente	Origen	Sexo	Fecha de Toma	Edad (años)	Edad Ósea (años)	Edad actual (años)	Velocidad de crecimiento
Mo 1	México DF	M	06/04/87	7 11/12	3	20 9/12	0.25 cm/mes
Mo 2	México DF	M	20/0597	14 10/12	9 9/12	17 5/12	0.28 cm/mes
Mo 3	México DF	M	02/02/98	11 2/12	7 11/12	13 2/12	0.30 cm/mes
Mo 4	México DF	M	09/03/98	14	7 10/12	16 9/12	0.20 cm/mes
Mo 5	México DF	M	21/07/97	12 4/12	7 5/12	14 11/12	0.35 cm/mes
Mo 6	México DF	F	EEx	EEx	EEx	16 5/12	EEx
Mo 7	México DF	F	02/02/98	13 4/12	9 9/12	15 4/12	0.30 cm/mes
Mo 8	México DF	F	27/06/94	5 6/12	4 4/12	11 2/12	0.40 cm/mes
Mo 9	México DF	F	07/03/94	5 8/12	2 5/12	11 7/12	0.30 cm/mes
Mo 10	México DF	M	10/03/92	8 6/12	6	16 5/12	0.16 cm/mes
Mo 11	México DF	M	11/05/92	8 8/12	4 3/12	16 5/12	0.38 cm/mes
Mo 12	México DF	M	13 6/12	4 4/12	1 4/12	13 6/12	0.21 cm/mes
Mo 13	México DF	F	21/10/91	1 8/12	< 1	10	0.07 cm/mes

B.- Datos de Laboratorio

Paciente	Respuesta de HGH			FSH mU/ml	LH mU/ml	TAC de Craneo y silla turca	Fosfatasa alcalina (U/L)	
	Ejercicio	clonidina (ng/ml)	piridostigmina (ng/ml)				Antes del tratamiento	Después de tratamiento
Mo 1	ENR	ENR	ENR	1.0	0.9	aracnoidocele sclar	148	504
Mo 2	0.61	0.54	0.77	1.41	1.1	aracnoidocele	ENR	ENR
Mo 3	2.3	13.0	6.2	ENR	ENR	Normal	ENR	ENR
Mo 4	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	Hipófisis hipotrófica	272	369
Mo 5	ENR	11.4	8.7	ENR	ENR	Normal	318	261
Mo 6	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	205	175
Mo 7	8.57	4.1	2.0	ENR	ENR	Normal	ENR	ENR
Mo 8	EEx	EEx	EEx	ENR	ENR	ENR	178	408
Mo 9	9.2	ENR	2.3	ENR	ENR	Normal	ENR	351
Mo 10	3.9	2.6	8.8	ENR	ENR	Normal	ENR	244
Mo 11	2.8	ENR	10.0	ENR	ENR	Normal	192	235
Mo 12	1.0	1.9	ENR	ENR	ENR	Normal	180	307
Mo 13	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	Normal	ENR	189

EEx: Expediente extraviado; ENR: Exámen no realizado

APÉNDICE 3 Datos clínicos de pacientes con deficiencia aislada (IGHD).

A.-Datos Antropométricos

Paciente	Origen	Sexo	Fecha de toma	Edad (años)	Edad Ósea (años)	Edad Actual (años)	Peso Actual (Kg)	Talla Actual (m)	Datos Adicionales
R3	Guadalupe, N.L.	M	25/01/99	11	7	12	34.0	1.35	Pubertad retrasada y Disartria
R5	Monterrey N.L.	M	30/12/97	9 2/12	6	13	27.0	1.35	Pubertad retrasada
R6	Reynosa Tamps.	M	20/10/92	8	5	15	50.5	1.57	GHD
R9	N. Rosita Coah.	M	07/11/94	8 3/12	5	13 5/12	38.5	1.39	Vel. de crecimiento < Percentil 3
R10	Allende N. L.	M	04/08/88	2 6/12	1	15	47.9	1.59	Retraso psicomotor, Hipoglucemia, Hipotiroidismo e Hipercolesterolemia.
R11	Cd. Madero, Tamps.	F	01/01/97	6 9/12	2 6/12	11	17.5	1.09	hermano con GHD
R14	San Nicolás de los Garza N.L.	M	12/06/95	9	7	14	32.5	1.36	Pubertad retrasada
C3	Monterrey N.L.	F	15/07/99	7	5	8	19.3	1.12	
C5	Monterrey N.L.	M	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	Prima de talla baja
C6	Monterrey N.L.	M	20/02/99	15	ENR	15	61.0	1.48	Pubertad retrasada
C8	Monterrey N.L.	M	02/08/95	11	ENR	16	34.6	1.48	Pubertad retrasada
C9	Monterrey N.L.	F	05/01/93	5 1/12	1 6/12	8	20.0	1.16	Asma, Bronconeumonia y Faringoamigdalitis
C10	Miguel Aleman Tamps.	M	28/09/98	15	11	16	49.3	1.54	Pubertad retrasada
C11	Monterrey N.L.	M	31/05/95	1 6/12	ENR	6	15.1	1.07	Retraso de desarrollo, hermana con GHD
C12	Monterrey N.L.	F	31/05/95	1 6/12	ENR	6	11.2	0.97	Retraso psicomotor, desarrollo retrasado y hermano con GHD
C13	Monterrey N.L.	F	01/03/00	12 5/12	ENR	12 5/12	38.0	1.42	Tio diabético
L2	Guadalupe N.L.	F	23/01/97	15 10/12	15	16	45.2	1.50	
L9	Saltillo Coah.	F	25/10/93	9 8/12	9	13	36.0	1.32	GHD e Hipotiroidismo
L10	Monterrey N.L.	M	17/05/96	6	4	9	26.2	1.23	Padre con talla baja.
L11	Sabinas Hidalgo N.L.	M	03/12/98	10 6/12	6	11 10/12	36.0	1.42	Pubertad retrasada y retraso psicomotor.
E5	Monterrey N.L.	M	09/01/97	9 10/12	7	12	54.8	1.44	GHD y Polifagia

EEx: Expediente extraviado; ENR: Exámen no realizado

APÉNDICE 3 Datos clínicos de pacientes con deficiencia aislada (IGHD).

B.- Datos de Laboratorio

Paciente	Respuesta de HGH a: +Ejercicio ++L-Dopa Propanolol (ng/ml)	Respuesta de HGH Clonidina ng/ml	FSH mU/ml	LH mU/ml	TSH mUI/ml	T 4 libre * mcg/dl **ng/ml	IGF - I (ng/ml)	TAC de cráneo y silla turca	Fosfatasa Alcalina (U/L)	Fósforo mg/100ml
R3	ENR	ND	ENR	ENR	1.13	1.44**	99.48	Normal	295	4.2
R5	ENR	ENR	ENR	ENR	ND	2.1**	24.57	ENR	ENR	5.6
R6	ND ++	14.28	3.25	1.5	1.57	1.38**	167.11	Normal	274	4.2
R9	1.0 ++	9.62	ENR	ENR	5.20	1.57**	197.02	Normal	ENR	5.1
R10	ENR	ENR	1.98	2.07	ND	1.58**	89.9	ENR	ENR	ENR
R11	ENR	2.0	ENR	ENR	2.03	1.26**	0.53	Silla turca vacía	132	5.5
R14	11.31 ++	8.39	ENR	ENR	0.41	1.09**	147.71	ENR	238	5.1
C3	0.98 +	4.21	ENR	ENR	2.05	9.86*	111	ENR	224.0	ENR
C5	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx	EEx
C6	1.17 +	0.92	1.80	0.55	1.82	8.23*	ENR	Normal	346.0	5.29
C7	3.4 +	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	52	ENR	ENR	ENR
C8	ENR	4.30	1.58	1.72	1.73	8.38*	ENR	Normal	204	4.14
C9	ENR	1.02	ENR	ENR	3.19	10.35*	ENR	Normal	326	4.9
C10	ENR	3.8	ENR	ENR	ENR	ENR	170.34	Normal	ENR	ENR
C11	ENR	ENR	ENR	ENR	5.73	10.46*	ENR	ENR	218	ENR
C12	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR	ENR
C13	ENR	2.63	6.29	2.69	0.33	1.25**	419.6	ENR	ENR	ENR
L2	ENR	ND	ENR	ENR	0.78	6.3*	ENR	ENR	58	ENR
L9	8.0 +	ND	ENR	ENR	1.18	12.88*	ENR	ENR	ENR	ENR
L10	ENR	4.5	ENR	ENR	2.45	8.44*	ENR	Normal	ENR	4.0
L11	4.19 +	4.40	ENR	ENR	3.22	7.7*	ENR	ENR	274	ENR
E5	ENR	ND	2.94	0.76	1.71	1.51**	234.55	Silla turca vacía	432	6.3

ND: No detectable; EEx: Expediente extraviado; ENR: Examen no realizado

TIPO DE ADQUISICION
DONATIVO