



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL

Fecha de Nacimiento:

18/04/1998

Nacionalidad:

Panameña

Profesión:

Licenciatura en Psicología
(en curso)

Estado civil:

Soltera

Religión:

Signo:

Aries

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: A+

Origen étnico: Latina

Peso: 65 kg

Estatura: 1.56 cm

Color de ojos: Marrón

Color de piel: Blanca

Color de cabello: Castaño oscuro

Textura de cabello: Ondulado

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Redonda

Labios: Medios

Mentón: Ovalada

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Mi experiencia más divertida fue en Disney, ya que me subí por primera vez en un avión, explorar, los parques y colores que solo había visto en fotos. Fue un sueño hecho realidad, emocionante y mágico estar ahí. Fue un momento en el que me sentí sumamente plena.

2. Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Mi recuerdo más feliz es sobre la superación al miedo. Tenía aproximadamente 8 años y estaba de paseo con mi familia materna. En el paseo fuimos a un río y nos la estábamos pasando muy bien; sin embargo, llegó un momento en el que se estaban tirando de una piedra al río y a mí me daba mucho miedo hacerlo, pero a pesar del miedo, me paré en la piedra y me tiré. La emoción que sentí fue tanta que estaba muy feliz de haberlo logrado y todo el día estuve contenta por haber saltado y superar mi miedo.

3. Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Mi momento de mayor orgullo personal, fue en la escuela en los exámenes finales, mantuve un promedio de sólo 2 a 3 puntos por debajo de la nota máxima en todos los exámenes de las diferentes materias.

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

R: La experiencia que me causó mayor impresión fue con los desenlaces de mis bisabuelos ya que me llevaron a la despedida antes de sus respectivos funerales y era muy triste ver a tantas personas juntas desalentadas y llorando.

5. Qué experiencia de tu vida fue la más triste?

R: Mi experiencia más triste, es relacionado a las pérdidas de mi familiares y animales, como quiero tan fuerte, perderlos se me hace muy difícil.

6. Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Acompañando a mi abuela en un viejo autobús de regreso del supermercado. Entre los estacionamientos de la casa de mi abuela y la parada había una arcén. Cuando me bajé, una 4x4 pasó a gran velocidad cerca del autobús, asustándome tanto que me pegué al bus, ya que estuve a punto de ser atropellada.

7. Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Cuando un perro me mordió, tomé su correa que solo sus dueños tocaban y en ese momento, me mordió, dejándome inmovilizada por el shock.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Mis mejores vacaciones fueron pasar una semana en el campo con mis primas, disfrutamos de la libertad, corrimos y jugamos todo el día. Siempre recuerdo cómo inventábamos juegos, incluso improvisamos una cocina y nuestras "clientes" eran unas palmeras. Fue una experiencia inolvidable llena de risas.

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

R: De niña tuve múltiples sueños como:

- Ser bailarina
- Ser patinadora en hielo
- Gimnasta artística
- Artista en el dibujo y pintura
- Ser veterinaria
- Psicóloga.

10. Cuáles son tus metas en la vida?

R: Me gustaría recorrer el mundo, ser una gran profesional, ser una líder a seguir, tener mi lugar propio, también tener varias mascotas y hacer cosas grandes con mi vida.

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

R: Aunque suene cliché, mi madre es mi heroína, por el hecho de luchar por mí a pesar de todas las dificultades, siempre me apoya en los momentos difíciles y además me ha ayudado a seguir cumpliendo mis sueños. También es un ídolo para mí puesto que siempre ha logrado todo lo que se propone con todo y sus dificultades.

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

- R:**
- El respeto
 - La responsabilidad
 - La tolerancia
 - Ser fiel a uno mismo.

13. Qué palabras describen tu personalidad?

- R:** - Curiosa
- Divertida
 - Energética
 - Respetuosa
 - Atenta
 - Observadora.

14. Describe tus fortalezas.

- R:** - Inquisitiva
- Responsable
 - Puntual
 - Honesta
 - Cordial
 - Amable

15. Describe tus debilidades.

- R:** - La procrastinación
- La falta de organización en ciertas ocasiones
 - La dificultad para manejar el estrés
 - La susceptibilidad a la influencia de la opción de los demás
 - Propensión a la autoexigencia excesiva.

16. Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Desde pequeña he tenido disposición a la pintura y el dibujo, y viendo mis dibujos de diferentes años he visto que mantengo una cierta habilidad pero no lo he llevado a cabo perfeccionando esa habilidad profesionalmente.

17. Qué idiomas dominas?

R: Domino el español y el inglés, puedo entender el portugués y francés.

18.Cuál es su ocupación?

R: Soy estudiante universitaria de psicología y trabajo como asistente de dirección y gerencia.

19. Enumere cualquier pasatiempo que pueda tener o haya tenido.

- R:** - Leer
- Dibujar
- Jugar
- Caminar
- Pasear.

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

- R:** - Sus aguas del caribe
- Su calidez
- Se puede caminar en muchos lugares y terminas donde no te lo esperas
- Siempre hay verde, aunque sea poco.

21. Cuáles países has visitado?

- R:** - Estados Unidos
- Inglaterra
- Alemania
- Francia
- Japón
- China
- Australia
- Italia, entre otros.

22.Cuál es tu época favorita del año y por qué?

R: En mi país me gusta más el verano, sentir los rayos de sol en mi piel, el cielo azul despejado. Además, no me gusta tanto el frío.

23. Qué deporte te interesa?

R: Me sigue gustando la gimnasia artística, el nado sincronizado, a veces el football, el patinaje en hielo.

24. Qué tipo de deportes practicas o has practicado?

- R:** - Flag
- Baseball
- Football.

25. Manejas bicicleta?

R: Sí.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: He tocado la flauta y el ukelele.

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

R: Duermo de 7 a 8 horas.

28. Utilizas anteojos?

R: No.

29. Fumas?

R: No.

30. Comes sano?

R: Sí, trato de balancear mi comida saludablemente entre carbohidratos, proteínas y vegetales.

31. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: Máximo de 1 a 2 cervezas artesanales, pero al mes.

32. Te gustan los animales?Cuál es tu animal favorito y tu mascota favorita?

R: Sí, realmente me gustan mucho los animales. Siempre he tenido perros y me gusta mucho el amor que pueden llegar a tener por su dueño, pero me gustaría tener gatos, conejos, erizos, hasta ciertos reptiles porque realmente pienso que todos los animales son adorables.

33. Qué tipo de música te gusta?

R: Me gustan diversos estilo de música como el pop y todas sus variantes, bachata, rock, baladas, entre otros.

34. Cuál es tu libro favorito?

R: "El arte del pensamiento positivo" es un libro que te brinda consejos prácticos para el día a día, "Homo Deus" y "Psicología Punk"

35. Cuál es tu color favorito?

R: Me gusta el gris, es un color muy versátil y elegante.

36. Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Me gusta el Ferrari Berlinetta, tengo más gustos por los Hash Back deportivos.

37. Cuál es tu comida favorita?

R: - Hamburguesas y unas buenas papas de acompañamiento
- Me gusta bastante la pasta también.

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

R: "El Precio de Mañana", es una película que me gusta como manejan el tema de la importancia del tiempo.

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

R: ---

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Mi personalidad es un mezcla de cualidades. Mi curiosidad insaciable me impulsa a explorar nuevos ideas y perspectivas, siempre buscando y crecer. Siempre trato de mantenerme de buen humor y mi energía me permite disfrutar mi vida al máximo. Soy inquisitiva por naturaleza, siempre estoy indagando para obtener una comprensión más profunda. Mi responsabilidad y puntualidad son cualidades que me guían en mis acciones y mi honestidad es un valor fundamental que reflejo en mis relaciones.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
55	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.53	Contadora
Peso:	Color de piel:
90 kg	Trigueña clara
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
16/04/1968	Marrón oscuro

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
57	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.82	Chofer privado
Peso:	Color de piel:
99 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
19/08/1966	Marrón oscuro

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
80	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.50	Asistente de enfermería
Peso:	Color de piel:
49 kg	Trigueña clara
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
28/03/1943	Marrón oscuro

ABUELO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
78	Panameño
Estatura:	Profesión:
1.60	Portuario
Peso:	Color de piel:
40 kg	Trigueña clara
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
1937	Marrón oscuro
Fecha de fallecimiento:	Causa de muerte:
2015	Alzheimer

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

ABUELA PATERNA

Edad:	75	Nacionalidad:	Panameña
Estatura:	1.58	Profesión:	Ama de casa
Peso:	43 kg	Color de piel:	Trigueña clara
Estado de salud	Buena	Color de cabello:	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	20/04/19450	Color de ojos:	Marrón oscuro
Fecha de fallecimiento:	2020	Causa de muerte:	Problemas en la vesícula.

ABUELO PATERNO

Edad:	77	Nacionalidad:	Panameña
Estatura:	1.70	Profesión:	Mesero y taxista
Peso:	45 kg	Color de piel:	Blanca
Estado de salud:	Buena	Color de cabello:	Castaño
Fecha de Nacimiento:	1946	Color de ojos:	Marrón claro

TÍO MATERNO

Edad:	59	Nacionalidad:	Panameña
Estatura:	1.50	Profesión:	Mesero
Peso:	45 kg	Color de piel:	Trigueña clara
Estado de salud	Buena	Color de cabello:	Negro
Fecha de Nacimiento:	30/08/1964	Color de ojos:	Marrón oscuro



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: RICO-89

Fecha de Nacimiento: 18/04/1998

Grado de instrucción: 8vo cuatrimestre de Psicología

Religión: No tiene

Estado Civil: Soltera

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: RICO-89 reporta que su abuelo materno murió de Alzheimer, sin embargo no indica ningún otro antecedente psiquiátrico o físico significativo.

Por otra parte, RICO-89 indica los siguientes antecedentes personales:

- Niega operaciones
- Niega hospitalizaciones
- Niega pérdida de conocimiento
- Niega consumo de drogas
- Rendimiento académico regular durante la primaria y secundaria

En la actualidad RICO-89 reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos saludables de sueño y descanso
- No ingiere medicamentos
- Le interesa la lectura, la música y la psicología.

EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista personal
- Test Persona Bajo la Lluvia
- Test de Bender
- Test de Matrices Progresivas de Raven

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

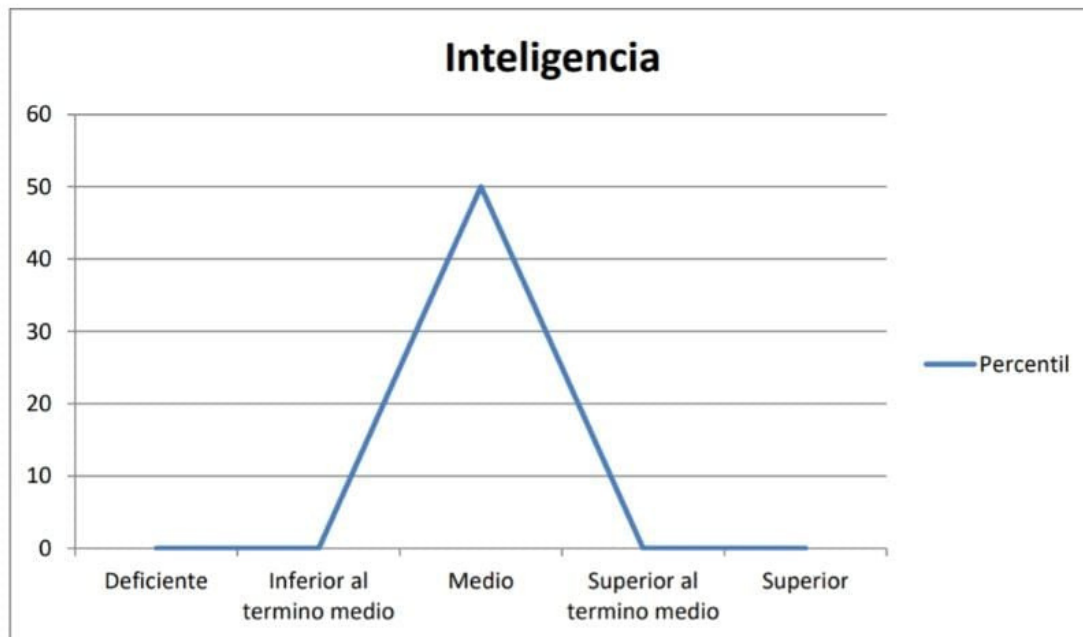


Consulta de Psicología

RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

Área Neuropsicológica e inteligencia: RICO-89 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento regular y coherente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, RICO-89 se encuentra en un percentil 50, rango III, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2022)

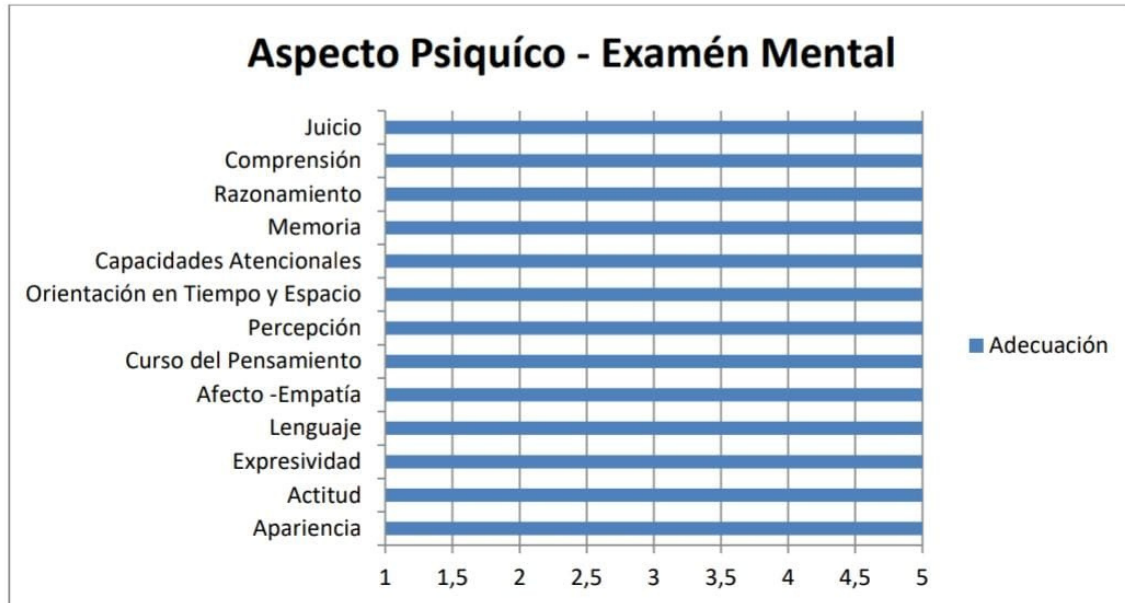
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: RICO-89 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y 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, además la exposición de sus ideas es totalmente coherente y con sentido de realidad.

A nivel general, RICO-89 presenta una personalidad con características de extroversión. Presenta indicios de una autoestima y autoconfianza conservadas y adecuadas. Es empática, entusiasta, responsable, alegre, humilde, no le gustan las injusticias y es sensible. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Lo hago por ayudar a

Consulta de Psicología



las mamis que no pueden tener hijos". Adicionalmente puede establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar.



HEMATOLOGÍA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA	AA	-

HEMOGRAMA COMPLETO

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
RECuento DE LEUCOCITOS	7.20	10 ³ /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	51.10	%	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	38.10	%	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	7.40	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	2.50	%	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	0.90	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	3.70	10 ³ /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	2.70	10 ³ /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.50	10 ³ /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.20	10 ³ /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.10	10 ³ /μL	0.00 - 0.10
RECuento DE ERITROCITOS	4.66	10 ⁶ /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	13.40	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	40.00	%	37.0 - 47.0
VCM	86.00	fL	80.4 - 95.9
HCM	28.80	pg	27.2 - 33.5
CHCM	33.70	g/dL	32.0 - 36.0
RDW	13.20	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	341.00	10 ³ /μL	150 - 450
VPM	6.80	fL	6.0 - 9.5

TIPAJE Y RH

PARÁMETRO	VALOR	UNIDAD
GRUPO	A	-
RH	POSITIVO	-

INMUNOSEROLOGÍA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
HIV IV Generación	0.20	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0

Electroquimioluminiscencia (ECLIA)

VDRL/RPR	NO REACTOR	-	-
-----------------	------------	---	---

Floculación

Anticuerpos de Hepatitis C, HCV	0.01	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0
--	------	-------	----------------------------------

Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

Hepatitis B, HbsAg	0.00	INDEX	NEGATIVO < 0.13 POSITIVO > 0.13
---------------------------	------	-------	------------------------------------

Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

Citomegalovirus, Anticuerpos IgM	0.05	AU/ml	0.00 - 0.7
---	------	-------	------------

Quimioluminiscencia (CMIA)

Chlamydia Trachomatis, Anticuerpos IgM	4.40	U/ml	0.0 - 25
---	------	------	----------

*ELISA***QUÍMICA ESPECIAL**

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	7.5	ng/ml	0-17 años No establecido. 18-25 años 1.02 - 14.63 ng/mL 26-30 años 0.69 - 13.39 ng/mL 31-35 años 0.36 - 10.07 ng/mL 36-40 años 0.18 - 5.68 ng/mL 41-45 años 0.01 - 2.99 ng/mL > 45 años No establecido

Electroquimioluminiscencia (ECLIA)

CGT Bank v3.3.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
NHC:	PAT-000032316	Tipo muestra:	Sangre (EDTA)	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	RICO-89 DONOR	Fecha toma muestra:	04/12/2023	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	18/04/1998	Fecha recepción:	05/12/2023		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	02/01/2024 11:19		
Grupo étnico:	HISPANICO				
Indicación:	Sin antecedentes familiares				

RESULTADOS DEL TEST

NEGATIVO

INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS DEL TEST

Cuando el resultado de la prueba es negativo, el riesgo de tener hijos afectados por enfermedades causadas por los genes analizados en el test disminuye de forma significativa respecto al de la población general, incluso aunque la pareja, o donante de gametos, sea portador/a de mutaciones en dichos genes. No obstante, debido a las limitaciones asociadas a cualquier prueba genética el riesgo no es cero (ver apartado de limitaciones del presente informe y del consentimiento informado).

VARIANTES BAJA COBERTURA

No existen variantes de baja cobertura.

DESCRIPCIÓN DEL TEST

El test genético de detección de portadores (CGT, del inglés Carrier Genetic Test) es una prueba de ADN preconcepcional que tiene como objetivo identificar qué individuos y parejas tienen riesgo elevado de concebir niños afectados por una enfermedad monogénica. El conocimiento de dicho riesgo puede influir en la decisión de una pareja a la hora de concebir o de considerar medidas preventivas, como diagnóstico genético preimplantacional para la enfermedad en riesgo (PGT-M), diagnóstico prenatal o el uso de gametos de donantes (negativos para la/s patología/s riesgo). El CGT interroga miles de variantes de ADN usando tecnología de alto rendimiento (secuenciación de tipo NGS, Next Generation Sequencing).

COMENTARIOS

Ninguno

METODOLOGÍA DEL TEST

1. Extracción de ADN de la muestra biológica. 2. Secuenciación NGS de los genes incluidos en el test (listado disponible en <https://cgt.igenomix.es/listado-de-enfermedades/>); 3. Análisis bioinformático de datos NGS (pipeline bioinformático v1.1). Los parámetros de calidad incluyen que más del 99.7% de las variantes del listado deben tener una profundidad mínima de lectura de 7x; 4. Análisis complementarios mediante método alternativo para: a) gen SMN1: delección exón 7; b) gen CYP21A2 mutaciones frecuentes; c) gen HBA1/HBA2: delecciones frecuentes; d) gen FMR1: triplete CGG (solo en mujeres); e) gen DMD: delecciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); f) gen F8: inversión intrón 22 (sólo en mujeres).

Nombre paciente / FNA: RICO-89 DONOR - 18/04/1998

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:19



LIMITACIONES DEL TEST

- El test CGT únicamente incluye el análisis de las mutaciones detalladas en el listado, y no otras (listado de variantes analizadas en cada uno de los genes bajo petición). Por lo tanto, el test CGT no analiza todos los genes asociados a enfermedades genéticas ni todas las mutaciones posibles en cada uno de los genes analizados. No se incluyen enfermedades mitocondriales, de herencia dominante, multifactorial ni de herencia digénica. No permite detectar grandes reordenamientos (inversiones, deleciones y duplicaciones de más de 15 nucleótidos), mutaciones en regiones reguladoras o regiones intrónicas más allá de las posiciones +3 y -3, ni de expansiones de tripletes salvo aquellas indicadas en la sección de metodología. En el análisis de variación en el número de copias, en caso de resultado normal, no es posible discernir si ambas copias se encuentran localizadas en distinto alelo (no portador) o si están en el mismo alelo (en cis) y, por tanto, existen cero copias en el otro alelo (portador silencioso). Finalmente, en base a nuestros parámetros de calidad, en un pequeño número de muestras alguna de las variantes podría tener baja cobertura y no ser valorables.
- La tasa de detección analítica es superior al 99% según listado de mutaciones analizadas. La sensibilidad clínica del test CGT es variable para las distintas enfermedades. La sensibilidad para el gen SMN1 es de aprox. 96% dado que no se analizan mutaciones puntuales ni pequeñas inserciones/deleciones ni es posible discernir, en caso de resultado normal, si ambas copias se encuentran localizadas en distinto alelo (no portador) o si están en el mismo alelo (en cis) y, por tanto, existen cero copias en el otro alelo (portador).
- Un resultado negativo para las variantes incluidas en el test no excluye al 100% la posibilidad de ser portador. La presencia de pseudogenes y/o polimorfismos de baja frecuencia y/o homopolímeros podría dar lugar a falsos positivos y negativos. Un resultado negativo para las variantes analizadas no excluye la posibilidad, aunque poco probable, de aparición de novo en la descendencia. Se estima que la población general existe un riesgo del 3-5% de defectos congénitos causados por factores genéticos y no genéticos no detectados por este test. No se detectan mosaicismos germinales ni somáticos de bajo grado. Como en cualquier test genético existe una pequeña posibilidad de que el resultado sea inexacto debido a circunstancias excepcionales (error durante la toma o etiquetado de la muestra, durante el procesado o la interpretación de resultados). La clasificación de variantes puede sufrir cambios a lo largo del tiempo. Contacte con IGENOMIX para consultar si ha habido cambios en la clasificación de las variantes reportadas.

LEGAL/CALIDAD

Este test ha sido desarrollado y sus características del desempeño determinadas por Grupo Igenomix. No está aprobado por la FDA (Food and Drug Administration). Este test queda clasificado como un test de desarrollo interno para la comunicación de resultados clínicos.*IGENOMIX ESPAÑA dispone de la Certificación CLIA: #99D2146167. Parte de este test ha sido subcontratado a un laboratorio de referencia cuyo Sistema de Gestión de Calidad se basa en altos Estándares de Calidad, monitoreado periódicamente por Igenomix ESPAÑA y auditado por grupos externos independientes.

CLÁUSULA DE EXENCIÓN

Los servicios de diagnóstico genético que realiza IGENOMIX PERU S.A.C están destinados exclusivamente a ser interpretados por profesionales médicos cualificados/acreditados.

Los resultados obtenidos en estas pruebas y la información que pueda derivarse de ellos no se considerarán en ningún caso un sustituto del asesoramiento genético o del tratamiento médico de un profesional formado, ni representan una evaluación médica. Recomendamos que, al recibir sus resultados, consulte a su médico para recibir asesoramiento genético sobre las pruebas realizadas.

Cualquier resultado deberá interpretarse en el contexto de todos los resultados clínicos disponibles, en el contexto general de una evaluación médica, que deberá ser llevada a cabo por profesionales con formación clínica y/o diagnóstico genético. IGENOMIX PERU S.A.C no se responsabiliza del uso que dé la parte contratante de sus servicios, ni de los resultados obtenidos por medio de su análisis de estudio, ni de las consecuencias dañinas temporales que pueda acarrear su uso, y deja específicamente a discreción de la empresa el tomar las medidas legales pertinentes en caso de haber un uso impropio de los estudios y análisis mencionados.

Nombre paciente / FNA: RICO-89 DONOR - 18/04/1998

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:19



LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DNK1, DLG3, DMD, EDA, EMD, FB, F9, FGD1, FMRI, FTSJ1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBAL, HBB, HCFCL, HPRT1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, LICAM, MECF2, MID1, MTML, NDP, NR0B1, OCL, OFHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RP2, RPRR, RSI, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, UPP3B, WAS, ZDHHC9, ZNF711

GLOSARIO

TIPOS DE HERENCIA:

- **AR: Autosómica recesiva**
Para manifestar la enfermedad es necesario recibir dos variantes patogénicas (una de cada progenitor) en el mismo gen localizado en uno de los 22 cromosomas no sexuales (autosomas).
- **XR: Ligada al X recesiva**
El gen se localiza en el cromosoma sexual X. Los varones con una variante patogénica presentan la enfermedad. Las mujeres con una variante patogénica son portadoras asintomáticas o manifiestan síntomas leves.
- **Herencia digénica**
En algunas enfermedades, la manifestación de los síntomas se explica por la coexistencia de dos variantes patogénicas en dos genes diferentes relacionados con la enfermedad, en lugar de dos variantes en el mismo gen.

RELACIONES ALÉLICAS:

Mutaciones presentes en las dos copias de un gen.

- **Homocigosis (Hom.):**
Cada copia del gen presenta la misma mutación. Generalmente se asocia a la presencia de síntomas clínicos.
- **Heterocigosis compuesta (Het.):**
Cada copia del gen tiene una mutación diferente. Cuando esto ocurre hablamos de variantes in trans y generalmente se asocia a la presencia de síntomas clínicos.

Mutación presente en una única copia del gen.

- **Heterocigosis (Het.):**
Solo una copia del gen presenta mutación, siendo la otra copia normal.

NOTA: Existe también la posibilidad de tener 2 variantes distintas en un gen concreto. Estas dos variantes pueden distribuirse en una misma copia o en ambas copias.

CNV:

Del inglés (Copy Number Variation) se refiere a la variación en el número de copias de un gen o región génica en particular. En términos generales, indica una delección o duplicación patogénica.

Conversión génica grande:

Se refiere a mutaciones causadas por el intercambio de secuencias génicas normalmente entre un gen funcional normal y un gen casi idéntico no funcional o pseudogen.

Nombre paciente / FNA: RICO-89 DONOR - 18/04/1998

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:19

Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 14,000	1 in 28,579
X	AP1S2	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1 in 16,639	1 in 37,670
X	ARSL	Condrosplasia puntata braquidefalógica	1 in 250,000	1 in 477,528
X	ARX	Encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 1; Trastornos del desarrollo asociados al gen ARX	1 in 37,038	1 in 64,815
X	ATP9A	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	1 in 150,000	1 in 501,722
X	ATRX	Síndrome de discapacidad intelectual y facies hipotónica ligado al X; Síndrome de alfa talasemia y discapacidad intelectual	1 in 500,000	1 in 919,360
X	BRWD3	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	1 in 45,000	1 in 65,000
X	BTX	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	1 in 126,556	1 in 275,310
X	CD40LG	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	1 in 250,000	1 in 532,258
X	CHM	Coroderemia	1 in 33,334	1 in 64,000
X	COL4A5	Síndrome de Alport; ligado al X	1 in 34,622	1 in 72,761
X	CUL4B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Cabezas	1 in 500,000	1 in 636,300
X	CYBB	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	1 in 100,000	1 in 250,000
X	DCC	Lisencefalia tipo 1 ligada al X	1 in 50,000	1 in 158,748
X	DKCL	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 250,000	1 in 459,999
X	DLG3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 90	1 in 45,000	1 in 100,000
X	DMD	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	1 in 2,942	1 in 58,819
X	EDA	Displasia ectodérmica hipohidróica tipo 1 ligada al X	1 in 5,715	1 in 10,610
X	EMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	1 in 88,496	<1 in 1,000,000
X	FB	Hemofilia A	1 in 4,635	<1 in 16,550
X	F9	Hemofilia B	1 in 15,000	<1 in 29,000
X	FGD1	Síndrome de Aarskog-Scott; Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 16	1 in 500,000	1 in 937,499
X	FMR1	Síndrome de X-frágil	< 1 in 368	<1 in 37,000
X	FTSJ1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	1 in 45,000	N/A
X	G6PD	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	1 in 25	<1 in 241
X	GJB1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 15,161	1 in 44,254
X	GLA	Enfermedad de Fabry	1 in 35,031	<1 in 217,000
X	GPR143	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	1 in 42,858	<1 in 48,000
X	HCFCL	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (addemia metilmalónica y homocistinemia tipo cBIX)	1 in 500,000	N/A
X	HPR1	Síndrome de Lesch-Nyhan	1 in 145,204	1 in 382,808
X	HSD17B10	Enfermedad mitocondrial HSD10	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	IDS	Mucopolisacaridosis tipo 2	1 in 38,000	1 in 90,827
X	IL1RAPL1	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 21/34	1 in 45,000	1 in 90,000
X	IL2RG	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X	1 in 33,334	<1 in 84,000
X	KDM5C	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Caes-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	L1CAM	Síndrome L1	1 in 15,000	<1 in 49,000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	MID1	Síndrome de Opatz G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 137	1 in 91.3
X	MTH1	Miopatía miltubular ligada al X	1 in 29,412	<1 in 140,000
X	NDP	Enfermedad de Norrie	1 in 50,000	<1 in 1,000,000
X	NR0B1	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 35,000	<1 in 66,000
X	OCR1	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	1 in 357,144	<1 in 1,000,000
X	OPHN1	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia cerebrosa y apariencia facial distintiva	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	OTC	Déficit de ornitina transcarbamilasa	1 in 37,667	<1 in 96,000
X	PAK3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 30	1 in 45,000	1 in 90,000
X	PDHA1	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	N/A	N/A
X	PGK1	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	PHF8	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Siderius	1 in 500,000	1 in 916,000
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1 in 91,838	1 in 113,109
X	POU4F4	Sordera ligada al X tipo 2	1 in 556,112	<1 in 1,000,000
X	PQBPL	Síndrome de Renspenning	1 in 50,000	1 in 107,142
X	PRPS1	Enfermedades relacionadas con PRPS1	<1 in 50,000	<1 in 221,000
X	RP2	Retinosis pigmentaria tipo 2	1 in 177,778	1 in 249,736
X	RPGR	Retinosis pigmentaria tipo 3; Distrofia de conos y bastones ligada al X	1 in 31,373	1 in 35,705
X	RS1	Retinosquisis	1 in 25,000	1 in 44,241
X	SH2D1A	Síndrome linfoproliferativo ligado al X tipo 1	<1 in 500,000	<1 in 829,000
X	SLC16A2	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1 in 50,000	1 in 67,647
X	SLC6A8	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	N/A	N/A
X	SPY1	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	1 in 45,000	1 in 55,588
X	THOC2	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	1 in 500,000	N/A
X	UPF3B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 14	1 in 45,000	1 in 49,500
X	WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	1 in 500,000	<1 in 1,000,000
X	ZDHHC9	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Raymond	1 in 45,000	1 in 60,000
X	ZNF711	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	1 in 45,000	1 in 54,000

Nombre paciente / FNA: RICO-89 DONOR - 18/04/1998

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:19



Enfermedades autosómicas recesivas				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 833
6	CYP21A2	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	1 in 62	1 in 1,228
13	GJB2	Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 489
16	HBA1	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
16	HBA2	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
11	HBB	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	1 in 67	1 in 411
5	SMN1	Atrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 869

N/A: no data prevalence unknown



fertidonors.com