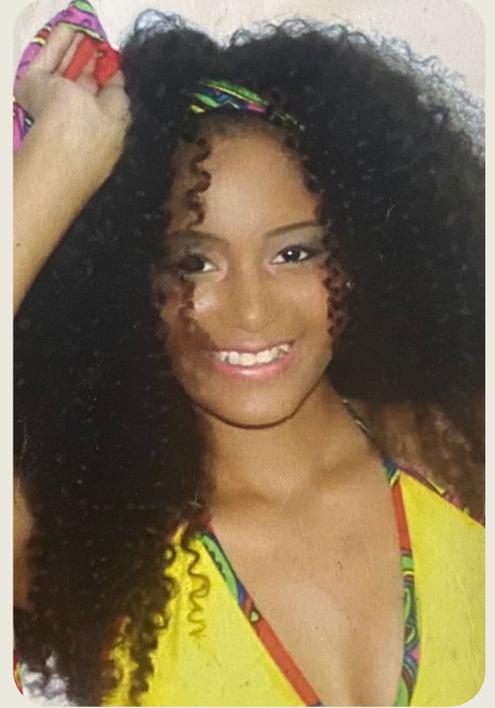




fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

## INFORMACIÓN GENERAL

**Fecha de Nacimiento:**

28/12/2002

**Nacionalidad:**

Panameña

**Profesión:**

Licenciatura en Bancas y Finanzas

**Estado civil:**

Soltera

**Religión:**

No tengo

**Signo:**

Capricornio

## DATOS FISICOS

**Tipo de sangre:** A-

**Origen étnico:** Latina

**Peso:** 56 kg

**Estatura:** 1.57 cm

**Color de ojos:** Marrón

**Color de piel:** Morena

**Color de cabello:** Castaño oscuro

**Textura de cabello:** Rizado

**Estructura ósea:** Mesomorfo

**Nariz:** Recta, punta redonda

**Labios:** Gruesos

**Mentón:** Redondo

## DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

### 1. Cuál fue tu experiencia más divertida?

**R:** Cuando fuimos a los go karts con todos mis vecinos, pasamos un momento muy agradable y nos divertimos.

### 2. Cuál fue tu experiencia más feliz?

**R:** Fue en mi fiesta de quince años porque a pesar de que no fue planeada, siento que fue uno de los momentos más felices con el simple hecho de que estuviera toda la familia junta, la pasamos muy bien ese día.

### 3. Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

**R:** Me sentí orgullosa al graduarme de 6to año porque a pesar de las dificultades que hubo en ese año (2020) que fue el año de la pandemia pude culminar con éxito mis estudios secundarios.

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

**R:** La mayor impresión que tuve fue cuando me enteré que el hada de los dientes no existía, siempre pensé que era real y que era ella quien me daba dinero cuando ponía mis dientes bajo la almohada.

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

**R:** Perder a un ser querido que apreciaba mucho.

### 6. Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

**R:** Estaba manejando bicicleta en la calle y había un auto estacionado unos metros arriba de donde yo estaba, no sé como sucedió pero el auto perdió el freno de manos y justamente estaba yo ahí, tuve que lanzarme de la bicicleta y el carro pasó por encima de la bicicleta, fue un susto horrible.

### 7. Cuál fue tu experiencia más aterradora?

**R:** Fue en un paseo a la playa cuando estaba pequeña, fuimos con una amiga de la infancia y mi familia. Ella era una excelente nadadora para la edad que tenía, ella nadó muy lejos, tanto que luego dejamos de verla, se estaba ahogando pero la pudieron sacar a tiempo y salvarla.

**8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.**

**R:** Recuerdo que estaba pequeña cuando fuimos a una casa de playa en palenque, Colón (era casa de una amiga de la infancia), fui con mi familia, en lo personal pienso que los mejores momentos son en familia. También creo que fue una de las mejores vacaciones porque hice muchas cosas por primera vez como caminar de noche por la playa y encender una fogata, fue un lindo momento y lo mejor es que fue con mi familia y amistades cercanas.

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

**R:** De pequeña soñaba con ser doctora, ayudar a todas las personas que lo necesitaran y así salvar muchas vidas. También me gustaba todo lo que tenía que ver con la gimnasia, soñaba con ser una gimnasta profesional.

**10. Cuáles son tus metas en la vida?**

**R:** Culminar mis estudios y crear mi propia empresa para apoyar económicamente a mis seres queridos.

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

**R:** Considero como mi heroína a mi madre, ella es fuerte, valiente, incluso cuando hay dificultades y no importa la edad que tenga ella me cuida cuando me enfermo, es mi amiga incondicional, me acompaña en cada momento, en las buenas y en las malas, es mi ángel de la guarda máspreciado.

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

**R:** El ser honesta refleja lo que tenemos en nuestro interior y me enseñó a siempre afrontar las consecuencias de mis actos.

**13. Qué palabras describen tu personalidad?**

**R:**

- Soy sutil
- Suave
- Llevadera
- Reservada
- Prudente
- De pocas palabras
- Tranquila
- Misteriosa
- Observadora
- Noble
- Sensible
- Cuido mucho mis palabras para no herir a nadie
- Hablo en un tono de voz bajo
- No me gustan los gritos, peleas ni conflictos.

**14. Describe tus fortalezas.**

- R:** - Persistencia  
- Amabilidad  
- Simpatía  
- Sensibilidad  
- Saber escuchar  
- Paciencia  
- Sinceridad  
- Coherencia  
- Humor  
- Perdón  
- Humildad  
- Prudencia.

**15. Describe tus debilidades.**

- R:** Falta de confianza.

**16. Cuáles son tus habilidades artísticas?**

- R:** - Poesía, desde pequeña aprendí a recitar poesías en público.  
- También me apasiona mucho el baile.

**17. Qué idiomas dominas?**

- R:** Actualmente solo domino el español, pero en un futuro me interesa aprender inglés y también mandarín.

**18. Cuál es su ocupación?**

- R:** Soy estudiante universitaria de Bancas y Finanzas.

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

- R:** - Me encanta leer libros virtuales  
- Ver documentales  
- Cocinar.

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

- R:** - Sus hermosas playas  
- Su cultura  
- Su historia  
- Sus atractivos turísticos.

**21. Cuáles países has visitado?**

- R:** Aun no he tenido la dicha de conocer otros países.

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

**R:** Diciembre por las fiestas y tradiciones, adicional que también es el mes de mi cumpleaños.

**23. Qué deporte te interesa?**

**R:** El deporte que me interesa es el flag futbol y el futbol americano.

**24. Qué tipo de deportes practicas o has practicado?**

**R:** Practique del 2018 a 2021 flag futbol, pero por cuestiones de tiempo y también por una lesión en la rodilla actualmente no juego. Fue una de las mejores experiencias, por las amistades que haces y también es muy satisfactorio ganar después de tanto esfuerzo en prácticas.

**25. Manejas bicicleta?**

**R:** Si manejo bicicleta, aprendí muy pequeña, la primera que tuve fue un regalo de navidad y al instante aprendí a andar en ella, no me costó dejar las rueditas en la bicicleta.

**26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.**

**R:** He tocado la lira y la flauta.

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

**R:** Normalmente duermo 8 horas, pero hay veces que duermo más.

**28. Utilizas anteojos?**

**R:** Utilizo anteojos desde que tengo 15 años por caso de miopía.

**29. Fumas?**

**R:** No.

**30. Comes sano?**

**R:** En ocasiones.

**31. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?**

**R:** No es un hábito que tenga semanal, sería eventualmente, en ocasiones especiales.

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

**R:** Si me gustan mucho los animales en especial los perros, son mi debilidad. Tengo 2 hembras y las amo con mi vida.

**33. Qué tipo de música te gusta?**

**R:** Me gusta mucho la salsa, bachata y merengue. Específicamente cantantes como Héctor Lavoe y Juan Luis guerra.

**34. Cuál es tu libro favorito?**

**R:** "Para Selena, con amor" Es una historia de amor eterno, inolvidable e irremplazable.

**35. Cuál es tu color favorito?**

**R:** El color amarillo porque simboliza la energía, alegría, felicidad y fuerza.

**36. Cuál es tu tipo de carro favorito?**

**R:** Mercedes Benz 320 CDI.

**37. Cuál es tu comida favorita?**

**R:** Me gusta mucho la pasta, pero creo que en realidad me iría a favor de todas las comidas que tengan como ingrediente el queso.

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

**R:** Mi película favorita es "Charlie y la fábrica de chocolate", por el lindo mensaje que tiene y también por la increíble actuación de "Johny Deep".

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

**R:** En el año 2021 tome un curso virtual de iniciación a las finanzas.

**DESCRIPCIÓN PERSONAL**

soy una persona bajita, divertida y risueña. tengo la piel morena, el cabello castaño oscuro, uso lentes y tengo brackets, aparte tengo buen estilo, siempre visto de forma distinta. actualmente mi cabello es color negro con rayitos color rubio.

## CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

## MAMÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
50	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.55	Profesora de inglés
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
59 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
24/05/1913	Marrón oscuro

## HERMANA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
22	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.65	Vendedora
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
62 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
25/08/2000	Marrón oscuro

## HERMANA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
25	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.77	---
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
88 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
22/04/1998	Marrón oscuro

## ABUELA MATERNA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
80	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.55	Jubilada
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
48 kg	Trigueña
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Sufre del corazón	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
03/11/1943	Marrón oscuro

## CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

## ABUELO MATERNO

<b>Edad:</b> 79	<b>Nacionalidad:</b> Panameña
<b>Estatura:</b> 1.75	<b>Profesión:</b> Militar retirado
<b>Peso:</b> 99 kg	<b>Color de piel:</b> Trigueña clara
<b>Estado de salud</b> Retención de líquido	<b>Color de cabello:</b> Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b> 09/03/1944	<b>Color de ojos:</b> Marrón

## TÍO MATERNO

<b>Edad:</b> 56	<b>Nacionalidad:</b> Panameña
<b>Estatura:</b> 1.74	<b>Profesión:</b> Electricista
<b>Peso:</b> 66 kg	<b>Color de piel:</b> Trigueña
<b>Estado de salud</b> Buena	<b>Color de cabello:</b> Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b> 04/01/1967	<b>Color de ojos:</b> Marrón

Vi a mi padre pocas veces de pequeña y no lo recuerdo y el resto de mi familia paterna no la conocí.



Consulta de Psicología

## INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

### DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: SDOB-81

Fecha de Nacimiento: 28/12/2002

Grado de instrucción: 2do semestre de Bancas y Finanzas

Religión: no tiene

Estado Civil: Soltera

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

**Historia Clínica (aspectos relevantes):** Antecedentes Familiares: SDOB-81 no reporta antecedentes significativos de trastornos psiquiátricos, así como de enfermedades físicas presentes en su núcleo materno ni paterno.

Por otra parte, SDOB-81 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 SDOB-81 reporta:

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

### EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

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

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

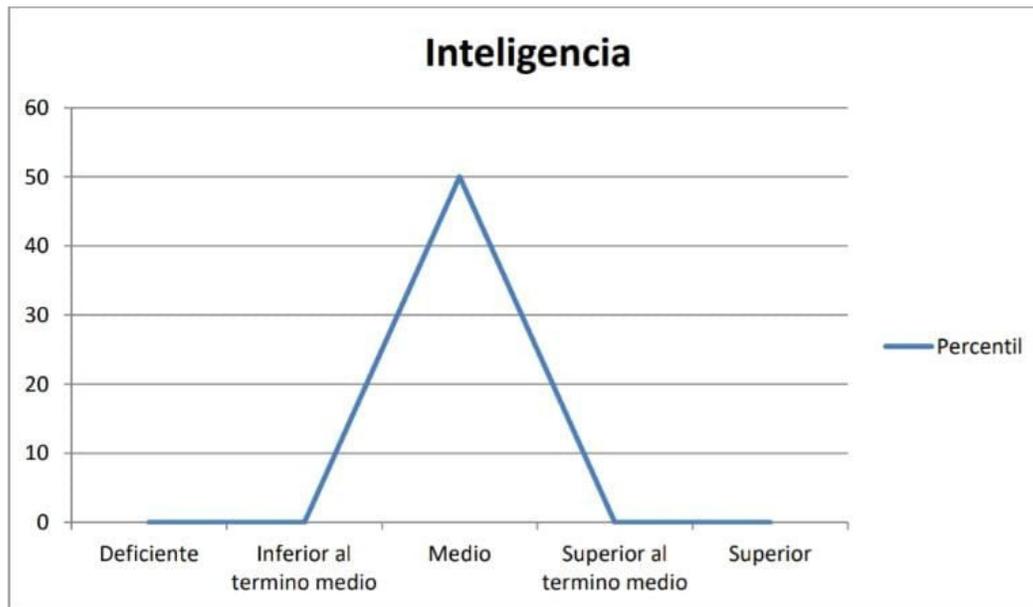


Consulta de Psicología

## RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

**Área Neuropsicológica e inteligencia:** SDOB-81 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento regular y coherente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, SDOB-81 se encuentra en un percentil 50, rango III, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2022)

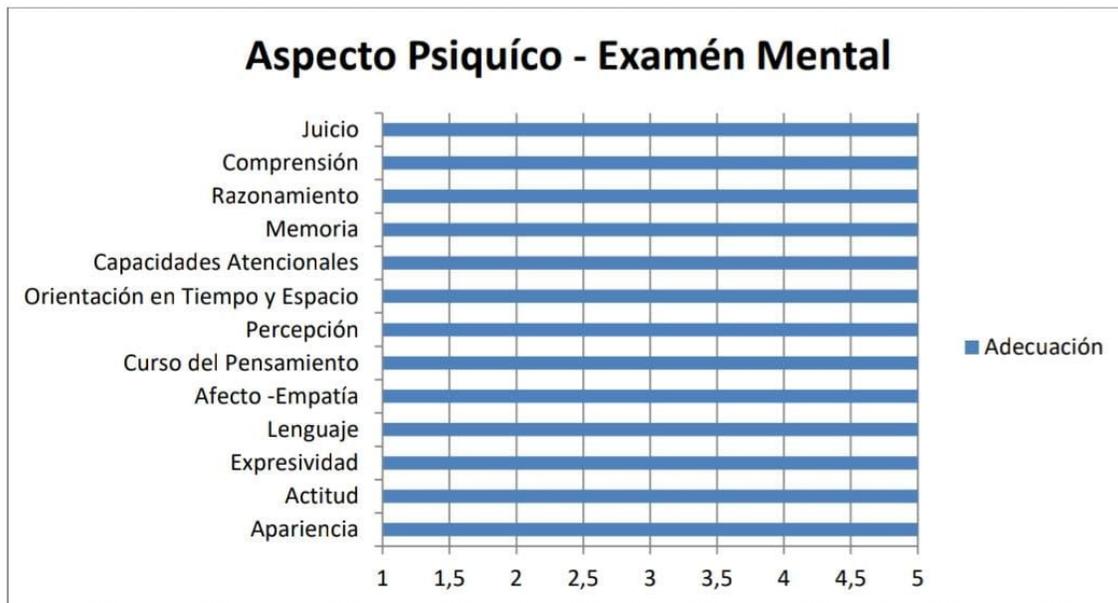
**Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad:** SDOB-81 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo 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, SDOB-81 presenta una personalidad con características de introversión y timidez. Presenta indicios de una autoestima y autoconfianza conservadas y adecuadas. Es graciosa, risueña, alegre, humilde, tranquila y sensible. Cuando se le pregunta la razón

Consulta de Psicología



para la donación, expresa "Lo hago porque es una ayuda para personas 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	7.70	10 <sup>3</sup> /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	 73.30	%	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	 19.20	%	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	5.80	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	1.30	%	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	0.40	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	5.60	10 <sup>3</sup> /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	1.50	10 <sup>3</sup> /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.40	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.10	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.00	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.10
RECuento DE ERITROCITOS	5.03	10 <sup>6</sup> /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	13.90	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	42.00	%	37.0 - 47.0
VCM	83.00	fL	80.4 - 95.9
HCM	27.70	pg	27.2 - 33.5
CHCM	33.40	g/dL	32.0 - 36.0
RDW	13.60	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	330.00	10 <sup>3</sup> /μL	150 - 450
VPM	7.10	fL	6.0 - 9.5

**TIPAJE Y RH**

PARÁMETRO	VALOR	UNIDAD
GRUPO	A	-
RH	POSITIVO	-

**INMUNOSEROLOGÍA**

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

*Electroquimioluminiscencia (ECLIA)*

<b>VDRL/RPR</b>	NO REACTOR	-	-
-----------------	------------	---	---

*Floculación*

<b>Anticuerpos de Hepatitis C, HCV</b>	0.03	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0
--	------	-------	----------------------------------

*Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)*

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

*Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)*

<b>Citomegalovirus, Anticuerpos IgM</b>	0.02	AU/ml	0.00 - 0.7
---	------	-------	------------

*Quimioluminiscencia (CMIA)*

<b>Chlamydia Trachomatis, Anticuerpos IgM</b>	1.40	U/ml	0.0 - 25
---	------	------	----------

*ELISA***QUÍMICA ESPECIAL**

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
<b>HORMONA ANTIMULLERIANA</b>	3.66	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	
<b>NHC:</b>	PAT-000032317	<b>Tipo muestra:</b>	Sangre (EDTA)	<b>Clínica:</b>	FERTIDONORS
<b>Nombre paciente:</b>	SDOB-81 DONOR	<b>Fecha toma muestra:</b>	04/12/2023	<b>Doctor:</b>	JORGE CASTILLO BASO
<b>Fecha nac. paciente:</b>	28/12/2002	<b>Fecha recepción:</b>	05/12/2023		
<b>Sexo:</b>	Mujer	<b>Fecha fin. (hora):</b>	02/01/2024 11:22		
<b>Grupo étnico:</b>	HISPANICO				
<b>Indicación:</b>	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 DM1: delecciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); f) gen F8: inversión intrón 22 (sólo en mujeres).

Nombre paciente / FNA: SDOB-81 DONOR - 28/12/2002

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:22



### 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: SDOB-81 DONOR - 28/12/2002

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:22



## LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKC1, DLG3, DMD, EDA, EMD, F8, F9, FGD1, FMR1, FTSJ1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCF1, HPR1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, LICAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCRL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RP2, RPR, RSI, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, UPF3B, 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: SDOB-81 DONOR - 28/12/2002

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:22



Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 14,000	1 in 28,579
X	API52	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 punctata braquicefalógica	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	ATP7A	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	1 in 150,000	1 in 501,722
X	ATRX	Síndrome de discapacidad intelectual y faces 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	BTK	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	Coroideremia	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	DCX	Usencéfalo tipo 1 ligado al X	1 in 50,000	1 in 158,748
X	DKC1	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	Diplosia ectodérmica hipohidrotica 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	F8	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	HCFC1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cbdX)	1 in 500,000	N/A
X	HPRT1	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 Claes-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	LICAM	Síndrome LI	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 913
X	MTM1	Miopatía mitotubular 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	OCLR	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 cerebelosa 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	PDHAL	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 Siderus	1 in 500,000	1 in 916,000
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1 in 91,838	1 in 113,109
X	POU3F4	Sordera ligada al X tipo 2	1 in 556,112	<1 in 1,000,000
X	PQBP1	Síndrome de Renpenning	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	Retinosquitis	1 in 25,000	1 in 44,241
X	SH2D1A	Síndrome infoproferativo ligado al X tipo 1	<1 in 500,000	<1 in 829,000
X	SLC16A2	Síndrome de Allan-Hemond-Dudley	1 in 50,000	1 in 67,647
X	SLC6A8	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	N/A	N/A
X	SYN1	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: SDOB-81 DONOR - 28/12/2002

Fecha fin. (hora): 02/01/2024 11:22



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](http://fertidonors.com)