



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL



Fecha de Nacimiento:

02/10/1999



Nacionalidad:

Panameña



Profesión:

Licenciada en Psicología



Estado civil:

Soltera



Religión:

Evangélica



Signo:

Libra

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: O+

Origen étnico: Latina

Peso: 62 kg

Estatura: 1.67 cm

Color de ojos: Marrón

Color de piel: Trigueña

Color de cabello: Castaño oscuro

Textura de cabello: Ondulado - Puntas Rizadas

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Pequeña - Recta

Labios: Gruesos

Mentón: Ovalado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. ¿Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Trabajar con niños, a mis 18 años empecé y me encanta.

2. ¿Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Cuando lleve a mi perrita a la casa; ya teníamos muchos perros en casa y mi mamá no quería más y yo lleve una perrita sin decirle nada para que no tuviera opción de regresarla.

3. ¿Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Cuando obtuve mi licenciatura en psicología.

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

R: Estando en un hospital había un preso sentado a mi lado, mi mamá se tenía que ir a hacer trámites del hospital y el preso le dijo “tranquila, yo la cuido”, yo tenía como 11 o 12 años, fue algo raro.

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

R: Perder a mi papá, le hacían diálisis y falleció de un paro cardíaco.

6. ¿Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Cuando estaba pequeña le tenía miedo a las altura y solía evitar los puentes peatonales, un día cruce la calle por debajo del puente peatonal y casi me atropella una mula.

7. ¿Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: No tengo, hasta el momento.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Ir a los campamentos que hacían en la iglesia y la pasaba muy bien.

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

R: Tener una fundación para los perritos de la calle.

10. ¿Cuáles son tus metas en la vida?

R: Tener una buena estabilidad económica, tener mi propia clínica de psicología y un negocio de alquiler de apartamentos.

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

R: Mi mamá porque ha hecho todo por mí, sin importar su cansancio, si está enferma, siempre saca fuerzas de donde no tiene y Dios porque en mis momento de tristeza no tengo algo lógico que me de paz y el siempre me la da.

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

R: - La Honestidad
- El Respeto
- La Amabilidad.

13. ¿Qué palabras describen tu personalidad?

R: - La resiliencia.

14. Describe tus fortalezas.

R: - Siempre trato de ver lo bueno en lo que todos ven negativo
- Trato de ser objetiva en todo.

15. Describe tus debilidades.

R: Soy terca, cuando me cierro en un pensamiento se me hace difícil cambiar de opinión.

16. ¿Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Cantar: cantaba en la iglesia y en la escuela cuando hacían concursos.

17. ¿Qué idiomas dominas?

R: Sólo el español.

18. ¿Cuál es su ocupación?

R: Soy maestra para niños de kínder, antes estaba con niños de maternal.

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

R: - Amo ver series y películas
- Jugar con mis perritas.

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

R: La alegría de las personas, cada persona esta pasando por sus propios problemas pero siempre están alegres a pesar de todo.

21. ¿Cuáles países has visitado?

R: No he viajado aún.

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

R: Febrero y marzo porque es verano y puedo ir a la playa.

23. ¿Qué deporte te interesa?

R: No soy deportista.

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

R: No me gusta.

25. ¿Manejas bicicleta?

R: Si, manejo bicicleta.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: El piano: cuando era niña aprendí a tocar el piano.

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

R: Normalmente duermo de 5 a 6 horas diarias.

28. ¿Utilizas anteojos?

R: Utilizo anteojos desde que tengo años por caso de miopía y astigmatismo.

29. ¿Fumas?

R: No.

30. ¿Comes sano?

R: A veces.

31. ¿Cuánto alcohol bebes en promedio por semana?

R: Normalmente es en ocasiones especiales sociales aproximadamente una vez al mes pero sé controlar la copa.

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.

33. ¿Qué tipo de música te gusta?

R: Escucho todo tipo de música con excepción del rock, yo todo lo hago con música.

34. ¿Cuál es tu libro favorito?

R: "Una cita conmigo misma".

35. ¿Cuál es tu color favorito?

R: El rosado porque me transmite feminidad.

36. ¿Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: El JEEP: siempre veía el carro del pastor en los estacionamientos de la iglesia y empezó a gustarme mucho a tal punto que quiero uno.

37. ¿Cuál es tu comida favorita?

R: - Pescado
- Patacones
- Pasta en salsa blanca.

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

R: Mi película favorita es "Transformers" y "Black Panter".

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

R: - Planilla,
- Excel
- Actualmente estoy en un curso de prevención e intervención de abuso infantil.

40. ¿A qué famosa te pareces?

R: Sheldry Sáez: modelo panameña.

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Me considero una chica alegre, capaz, resiliente, con ganas de vivir la vida y disfrutarla al máximo. Al comenzar a trabajar más con niñas comencé a ver la vida de manera diferente más relajada, más libre, sin tantos filtros, con más ganas de aprender para así estar a la vanguardia y mis niñas aprendan más. Amo a mis queridos con todo mi ser, me hacen tan feliz, quiero ver de todos siempre como me ve mi quinta con ojos de inocencia, sin malicia, con mucho amor para dar.

Soy feminista y siempre buscando equidad, creo en las energías y creo mucho en pies. Me encanta comprar cosas para tener mi casa linda. Amo salir con mis amigas, soy muy sociable, amable, amigura. La música me llena el alma, por lo que hago todo con música y porque eso hacía mucho con mi papá.

MOTIVACIÓN PARA DONAR

mi motivación para la donación de óvulos es poder aportar de cierta manera mi granito de arena para las personas que quieren tener hijos y que por situaciones de la vida no han podido. Soy de pensar que no hay nada mejor en la vida que ser un hijo anhelado.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
65	Costarricense
Estatura:	Profesión:
1.57	Independiente
Peso:	Color de piel:
53 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Diabética	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
11/12/1958	Marrón claro

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
55	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.72	Sonidista
Peso:	Color de piel:
---	Trigueño
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecido	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
29/10/1962	Marrón oscuro
Fecha de fallecimiento:	Causa de muerte:
15/03/2018	Paro cardíaco

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
77	Costarricense
Estatura:	Profesión:
1.57	Ama de casa
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecida	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
02/04/1932	Marrón oscuro
Fecha de muerte:	Causa de muerte:
19/07/2010	Diabética

ABUELO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
44	Costarricense
Estatura:	Profesión:
---	Zapatero
Peso:	Color de piel:
---	Trigueño
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecido	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
---	Marrón oscuro
	Causa de muerte:
	Úlcera gástrica

ABUELA PATERNA

Edad:	Nacionalidad:
54	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.63	Ama de casa
Peso:	Color de piel:
---	Morena
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecida	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
25/04/1930	Marrón oscuro
Fecha de muerte:	Causa de muerte:
21/07/1984	Diabetes

ABUELO PATERNO

Edad:	Nacionalidad:
63	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.63	Albañil
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Fallecido	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
26/06/1927	Marrón
Fecha de muerte:	Causa de muerte:
20/05/1991	Bronconeumonía

TÍA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
63	Costarricense
Estatura:	Profesión:
1.60	Ama de casa
Peso:	Color de piel:
56 kg	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Hipertensa	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
07/04/1960	Azul

TÍO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
66	Costarricense
Estatura:	Profesión:
1.60	---
Peso:	Color de piel:
54 kg	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Buena	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
18/10/1957	Marrón oscuro

TÍO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
68	Costarricense
Estatura:	Profesión:
1.60	---
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
28/07/1955	Marrón oscuro

TÍO PATERNO

Edad:	Nacionalidad:
58	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.72	Albañil
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
26/01/1966	Marrón oscuro

TÍO PATERNO

Edad:	Nacionalidad:
70	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.65	Mecánico
Peso:	Color de piel:
---	Trigueña
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
16/08/1954	Marrón oscuro

Consulta de Psicología



Valencia, 11 de marzo de 2024

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: APAP-97

Fecha de Nacimiento: 2/10/1999

Grado de instrucción: Licenciada en Psicología

Religión: Evangélica

Estado Civil: Soltera

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: APAP-97 reporta antecedentes de diabetes en su familia materna y paterna, sin embargo no indica ningún otro antecedente físico o psiquiátrico significativo.

Por otra parte, APAP-97 indica los siguientes antecedentes personales:

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

En la actualidad reporta:

- Alimentación sana y balanceada.
- Hábitos saludables de sueño y descanso
- No ingiere medicamentos
- Le interesa la música, los instrumentos musicales, el baile, actividades sobre niños, la naturaleza y el cine.

EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista personal
- Test Persona Bajo la Lluvia



Consulta de Psicología

- Test HTP Integrado
- Test de Bender
- Test de Matrices Progresivas de Raven

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: APAP-97 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento regular y coherente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, APAP-97 se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2022)

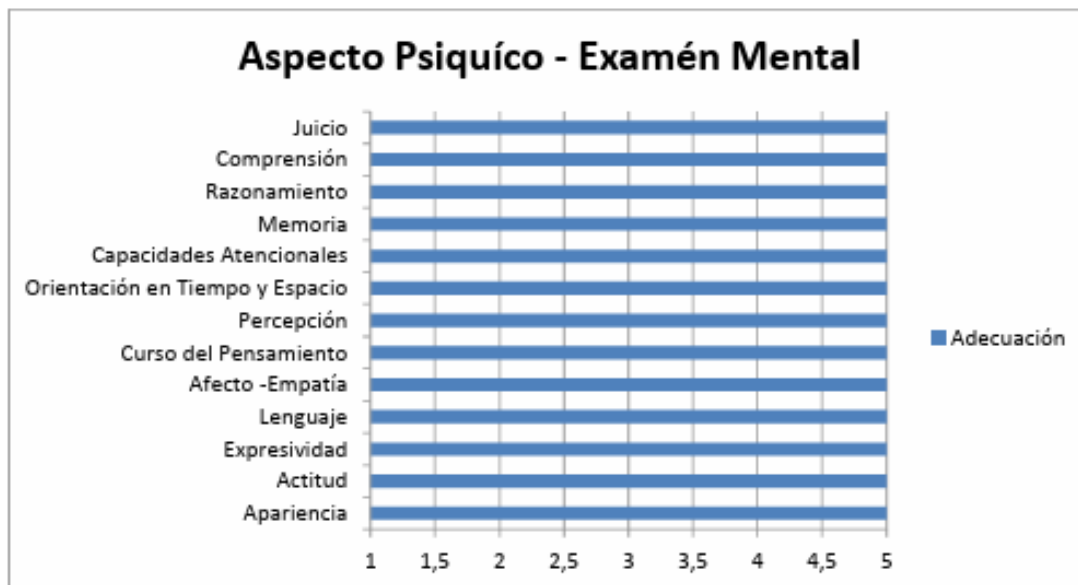
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: APAP-97 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y espacio, con una capacidad atencional voluntaria y sostenida. Así mismo, las habilidades cognitivas superiores tales como la



Consulta de Psicología

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, APAP-97 presenta una personalidad con características de extroversión. Presenta una autoestima y autoconfianza conservadas. Es resiliente, empática, responsable, alegre, humilde, y es sensible a las necesidades de los niños y los animales. Entre sus talentos se encuentra el canto y la música. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Lo hago por aportar un granito de arena a las parejas que desean tener una familia". Adicionalmente puede establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar. Entre sus valores más importantes se encuentran la honestidad y el respeto.








Rojas, A. (2022)

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

HEMATOLOGÍA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA	AA	-

HEMOGRAMA COMPLETO

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
RECuento DE LEUCOCITOS	 11.10	10 ³ /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	 69.20	%	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	 21.20	%	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	6.80	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	2.30	%	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	0.50	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	 7.70	10 ³ /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	2.40	10 ³ /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.80	10 ³ /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.30	10 ³ /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.10	10 ³ /μL	0.00 - 0.10
RECuento DE ERITROCITOS	4.81	10 ⁶ /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	14.20	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	41.00	%	37.0 - 47.0
VCM	85.00	fL	80.4 - 95.9
HCM	29.50	pg	27.2 - 33.5
CHCM	34.90	g/dL	32.0 - 36.0
RDW	 14.90	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	350.00	10 ³ /μL	150 - 450
VPM	6.70	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	0.10	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0

Electroquimioluminiscencia (ECLIA)

VDRL/RPR

NO REACTOR

-

-

Floculación

Anticuerpos de Hepatitis C, HCV	0.03	INDEX	NEGATIVO < 0.90 DUDOSO ≥ 0.90 <1.0 POSITIVO ≥ 1.0
--	------	-------	---

Quimioluminiscencia (CLIA)

Hepatitis B, HbsAg

0.07

INDEX

NEGATIVO < 0.90
DUDOSO ≥ 0.90 <1.0
POSITIVO ≥ 1.0

Quimioluminiscencia (CLIA)

Citomegalovirus, Anticuerpos IgM

0.28

INDEX

NEGATIVO < 0.90
DUDOSO ≥ 0.90 <1.20
REACTIVO ≥ 1.20

Quimioluminiscencia (CLIA)

**Chlamydia Trachomatis,
Anticuerpos IgM**

2.70

U/ml

0.0 - 25

ELISA

QUÍMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	7.85	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-000032928	Tipo muestra:	Sangre (EDTA)	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	APAP-97 DONOR	Fecha toma muestra:	24/01/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	02/10/1999	Fecha recepción:	25/01/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	28/02/2024 11:50		
Grupo étnico:	DESCONOCIDO				
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

CFTR:NM_000492.3:c.2324_2325delAC;CFTR:NM_000492.3:c.2353C>T. Estas variantes presentan una cobertura inferior a 7X y no es posible determinar su presencia o ausencia en la muestra analizada (variantes no informativas)

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: deleción exón 7; b) gen CYP21A2 mutaciones frecuentes; c) gen HBA1/HBA2: deleciones frecuentes; d) gen FMR1: triplete CGG (solo en mujeres); e) gen DMD: deleciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); f) gen F8: inversión intrón 22 (sólo en mujeres).

Nombre paciente / FNA: APAP-97 DONOR - 02/10/1999

Fecha fin. (hora): 28/02/2024 11:50



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: APAP-97 DONOR - 02/10/1999

Fecha fin. (hora): 28/02/2024 11:50



LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKF1, DLG3, DMD, EDA, EMD, FB, F9, FGD1, FMRL, FTSJ1, G6PD, G3B1, G3B2, GLA, GPR143, HBAI, HBB, HCPCL1, HFR11, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, L1CAM, MECP2, MID1, MTRM1, NDF, NR0B1, OCLL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHEB, PLO1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RP2, RPR1, 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: APAP-97 DONOR - 02/10/1999

Fecha fin. (hora): 28/02/2024 11:50



Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadoras	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 14,000	1 in 28,579
X	AP1S2	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	AR	Síndrome de Inerilidad a los andrógenos	1 in 16,639	1 in 32,670
X	ARSL	Condrodisplasia puntada braquiélefalica	1 in 250,000	1 in 47,528
X	ARX	Drocephalia epiléptica infantil temprana tipo 1; Trastornos del desarrollo asociados al gen ARX	1 in 37,838	1 in 64,855
X	ATP7A	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 alta talasemia y discapacidad intelectual	1 in 500,000	1 in 979,340
X	BRWD3	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	1 in 45,000	1 in 85,000
X	BTX	Agamaglobulinemia ligada al X (BIA) tipo 1	1 in 126,556	1 in 275,310
X	CDH1G	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (Inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	1 in 250,000	1 in 512,258
X	CHM	Coroidemia	1 in 33,334	1 in 64,000
X	COL4A5	Síndrome de Alport ligado al X	1 in 34,622	1 in 72,361
X	CUR4B	Discapacidad intelectual síndrome 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	Uterofalia tipo 1 ligada al X	1 in 50,000	1 in 158,748
X	DACL	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 250,000	1 in 459,989
X	DG2	Discapacidad intelectual no síndrome ligada al X tipo 98	1 in 45,000	1 in 100,000
X	DMD	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	1 in 2,942	1 in 58,839
X	EDA	Deficiencia ectodérmica hipohidrotica tipo 1 ligada al X	1 in 5,725	1 in 20,600
X	EMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	1 in 88,436	<1 in 1,000,000
X	FB	Hemifilia A	1 in 4,835	<1 in 16,350
X	FS	Hemifilia B	1 in 15,000	<1 in 20,000
X	FGD1	Síndrome de Aarskog-Scott; Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo 16	1 in 500,000	1 in 927,199
X	FHR1	Síndrome de X-fractil	< 1 in 368	<1 in 37,000
X	FTSH	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	1 in 45,000	N/A
X	G6PD	Azemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	1 in 25	<1 in 241
X	GIR1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 15,351	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-Pais)	1 in 42,858	<1 in 48,000
X	HCF1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (actinoma medular y homeostasis tipo cdx1)	1 in 500,000	N/A
X	HPRT1	Síndrome de Lesch-Nyhan	1 in 145,204	1 in 382,808
X	HSDL7B2	Enfermedad mitocondrial HSD17B2	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	IDS	Multiplicaciones tipo 2	1 in 38,000	1 in 93,827
X	IL1RAPL1	Discapacidad intelectual no síndrome 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 81,000
X	KDM5C	Discapacidad intelectual síndrome 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	MDCP2	Drocefalia neonatal grave; Síndrome de Ratt	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	MDG	Síndrome de Oculi G/555 ligado al X tipo 1	1 in 137	1 in 913
X	MTH1	Mielopátia inestabil ligada al X	1 in 29,412	<1 in 140,000
X	MDP	Enfermedad de Horne	1 in 50,000	<1 in 1,000,000
X	MR081	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 35,000	<1 in 66,000
X	OCRL	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	1 in 357,146	<1 in 1,000,000
X	OPHL1	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia cerebral y apariencia facial distintiva	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	OTC	Déficit de ornitina transcarbamilasa	1 in 37,867	<1 in 96,000
X	PAK3	Discapacidad intelectual no síndrome ligada al X tipo 30	1 in 45,000	1 in 90,000
X	PDA1	Déficit de piruvato dehidrogenasa E1 alfa	N/A	N/A
X	PKR1	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	PHF8	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo Sidras	1 in 500,000	1 in 996,000
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1 in 91,838	1 in 113,109
X	POLDP4	Sordidez ligada al X tipo 2	1 in 556,112	<1 in 1,000,000
X	PQBP1	Síndrome de Rappaport	1 in 50,000	1 in 107,142
X	PPPS1	Enfermedades relacionadas con PPP5C	<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	Retinosis	1 in 25,000	1 in 41,211
X	SH2D1A	Síndrome infante/infante ligado al X tipo 1	<1 in 500,000	<1 in 820,000
X	SLOC8A2	Síndrome de Alan-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	Queloides ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	1 in 45,000	1 in 55,589
X	THOC2	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/25	1 in 500,000	N/A
X	UPF7B	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo 14	1 in 45,000	1 in 45,500
X	WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	1 in 500,000	<1 in 1,000,000
X	ZDHHC3	Discapacidad intelectual síndrome 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: APAP-97 DONOR - 02/10/1999

Fecha fin. (hora): 28/02/2024 11:50



Enfermedades autosómicas recesivas				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadoras	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 633
8	CYP21A2	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	1 in 62	1 in 1,228
13	GJB2	Sordera autosómica recesiva tipo IA; Sordera digénica GJB2/GJB3	1 in 40	1 in 489
16	HBA1	Alfa talasemia	1 in 39	1 in 194
16	HBA2	Alfa talasemia	1 in 39	1 in 194
11	HBB	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	1 in 67	1 in 411
5	SMN1	Aatrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 609

N/A: no data prevalence unknown



fertidonors.com