



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL

 **Fecha de Nacimiento:**
17/10/1996

 **Nacionalidad:**
Venezolana

 **Profesión:**

 **Estado civil:**
Soltera

 **Religión:**
Cristiana

 **Signo:**
Libra

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: A+

Origen étnico: Latina

Peso: 43,7 kg

Estatura: 1.60 cm

Color de ojos: Verde

Color de piel: Blanca

Color de cabello: Castaño

Textura de cabello: Liso

Estructura ósea: Ectomorfo

Nariz: Prominente

Labios: Gruesos

Mentón: Cuadrado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1.Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Los ratos que pasaba con mi familia.

2.Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: El día que nació mi hijo.

3. Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Estar sola en un país con mi hijo y lograr salir adelante.

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

R: Cuando mi papá se accidentó en una moto.

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

R: No tengo experiencias tristes hasta el momento.

6. Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: No he tenido.

7. Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: No tengo hasta el momento.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Cuando viajaba a casa de mis tías junto con mis primos en Venezuela.

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

R: Ser médico, pensaba en ayudar a las personas.

10. Cuáles son tus metas en la vida?

R: Tener un restaurante, comprarme mi casa, carro y poder traerme a mi familia de Venezuela a Panamá.

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

R: Mis padres por todo lo que he visto que han hecho para sacar a la familia adelante.

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

R: - Lealtad
- Respeto
- Confianza
- Amistad.

13. Qué palabras describen tu personalidad?

R: Soy una mujer de carácter fuerte.

14. Describe tus fortalezas.

R: - Soy una mujer inteligente y rápida de mente, sé como solucionar las cosas de manera rápida.

15. Describe tus debilidades.

R: Soy impaciente.

16. Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Soy buena en las manualidades.

17. Qué idiomas dominas?

R: Sólo el español.

18.Cuál es su ocupación?

R: Atención al cliente.

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

R: No tengo.

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

R: - Las playas
- Sus paisajes.

21. Cuáles países has visitado?

R: Panamá y Colombia.

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

R: Navidad, por los momentos que pasaba con mi familia en esas fechas.

23. Qué deporte te interesa?

R: Ninguno, 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: Ninguno.

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

R: Normalmente duermo 8 horas diarias y si puedo dormir más, lo hago.

28. Utilizas anteojos?

R: Utilizo anteojos desde abril del 2018 por caso de miopía.

29. Fumas?

R: No.

30. Comes sano?

R: A veces.

31. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: Sólo en ocasiones especiales.

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

R: Si me gustan y me inclino más por los perros, son más confiables que los gatos.

33. Qué tipo de música te gusta?

R: Escucho todo menos Rock.

34. Cuál es tu libro favorito?

R: "Las 50 sombras de Grey".

35. Cuál es tu color favorito?

R: El rojo porque me luce bien.

36. Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Las camionetas porque me transmiten superación, es como un gran logro.

37. Cuál es tu comida favorita?

R: - Pizza.

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

R: Mi película favorita es "3 Metros sobre el cielo".

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

R: - Curso de computación.

40. A qué famosa te pareces?

R: Me han dicho que me parezco a Laura Londoño, la actriz principal de la serie en Netflix "Café con aroma a mujer".

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy una persona trabajadora, empática con un carácter fuerte pero de buen corazón, soy feliz, agradecida, Inteligente, soy hermosa, buena amiga, soñadora y con muchas metas en la vida.

MOTIVACIÓN PARA DONAR

Por ayudar a una familia a cumplir su sueño de crear su hogar.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
62	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.52	Ama de casa
Peso:	Color de piel:
56 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
14/12/1961	Verde

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
65	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.80	Zapatero
Peso:	Color de piel:
80 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
16/12/1958	Marrón

HIJO

Edad:	Nacionalidad:
5	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.10	---
Peso:	Color de piel:
20 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
09/03/2019	Marrón claro

HERMANA 1

Edad:	Nacionalidad:
36	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.60	Asistente
Peso:	Color de piel:
50 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
01/09/1986	Marrón

HERMANO 2

Edad:	Nacionalidad:
29	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.65	Técnico automotriz
Peso:	Color de piel:
60 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
12/10/1994	Marrón

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
66	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.50	Modista
Peso:	Color de piel:
50 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecida	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
13/04/1934	Marrón
Fecha de Muerte:	Causa de Muerte:
20/04/2000	Aneurisma Cerebral

ABUELO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
86	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.62	Capataz de obra
Peso:	Color de piel:
67 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecido	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
03/09/1933	Azul
Fecha de Muerte:	Causa de Muerte:
15/09/2019	Problemas en la vesícula

ABUELA PATERNA

Edad:	Nacionalidad:
70	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.75	Empleada Pública
Peso:	Color de piel:
70 kg	Trigueña
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecida	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
26/03/1926	Marrón
Fecha de Muerte:	Causa de Muerte:
10/10/1996	Mal de Chaga (picadura de un insecto)

ABUELO PATERNO

Edad:	73	Nacionalidad:	Venezolana
Estatura:	1.90	Profesión:	Obrero
Peso:	90 kg	Color de piel:	Blanca
Estado de salud	Fallecido	Color de cabello:	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	12/02/1914	Color de ojos:	Marrón claro
Fecha de Muerte:	11/05/1987	Causa de Muerte:	Muerte Natural

TÍO PATERNO

Edad:	67	Nacionalidad:	Venezolana
Estatura:	1.80	Profesión:	Chofer
Peso:	78 kg	Color de piel:	Trigueña
Estado de salud	Buena	Color de cabello:	Negro
Fecha de Nacimiento:	25/03/1957	Color de ojos:	Marrón

TÍA PATERNA

Edad:	72	Nacionalidad:	Venezolana
Estatura:	1.73	Profesión:	Costurera
Peso:	69 kg	Color de piel:	Blanca
Estado de salud	Buena	Color de cabello:	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	---	Color de ojos:	Marrón

TÍA MATERNA

Edad:	53	Nacionalidad:	Colombiana
Estatura:	1.50	Profesión:	Camarera
Peso:	47 kg	Color de piel:	Blanca
Estado de salud	Buena	Color de cabello:	Negro
Fecha de Nacimiento:	17/12/1970	Color de ojos:	Marrón



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: KMOB-18

Fecha de Nacimiento: 17/10/1996

Grado de instrucción: 2do año de Derecho

Religión: cristiana

Estado Civil: soltera

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: KMOB-18 no reporta antecedentes de trastornos psiquiátricos, discapacidad o de alguna enfermedad física significativa ni en la esfera materna como paterna.

Por otra parte, KMOB-18 indica los siguientes antecedentes personales:

- Operación única (Cesárea)
- Hospitalización única (Cesárea)
- Niega pérdida de conocimiento
- Niega consumo de drogas
- Rendimiento académico bueno durante la primaria y secundaria

En la actualidad KMOB-18 reporta:

- Alimentación sana
- Hábitos saludables de sueño y descanso
- No ingiere medicamentos
- Tiene un hijo (Fecha de nacimiento: 9 de marzo del 2019)
- Le interesa viajar y conocer lugares nuevos

EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista personal
- 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.



RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

Área Neuropsicológica e inteligencia: KMOB-18 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento regular y un orden de ideas coherentes. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, KMOB-18 se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2022)

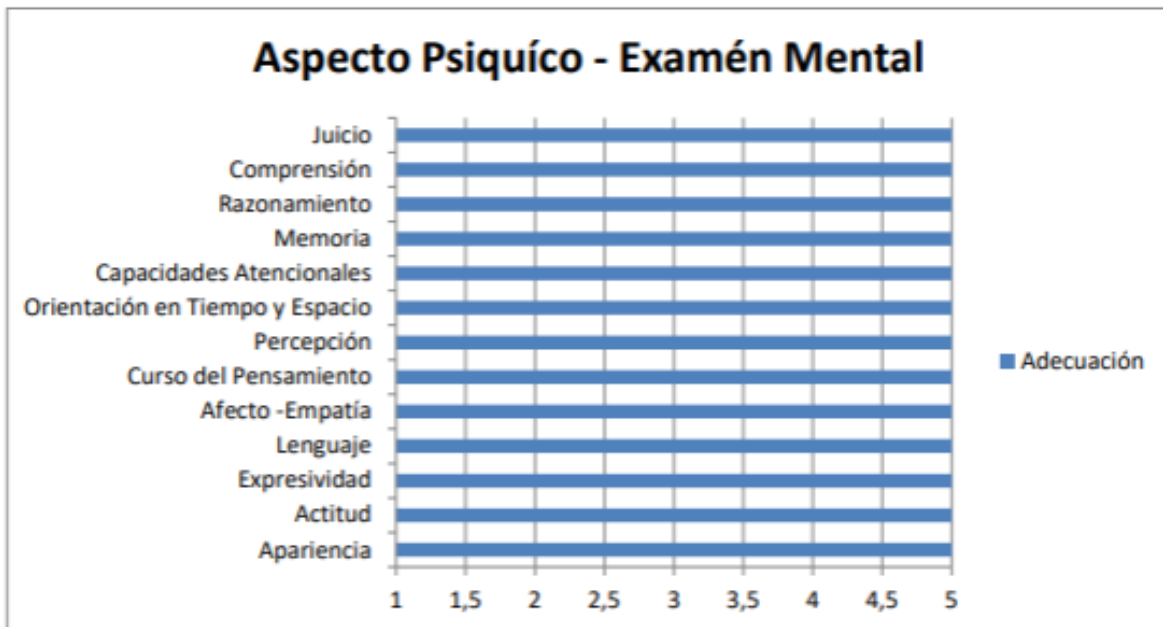
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: KMOB-18 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y espacio, con una gran capacidad atencional voluntaria y sostenida. Así mismo, las habilidades cognitivas superiores tales como la memoria, percepción, imaginación, razonamiento y comprensión se encuentran conservadas, además su pensamiento es coherente y con principio de realidad.

A nivel general, KMOB-18 presenta una personalidad extrovertida. Es una persona expresiva, sensible, curiosa, empática, en ocasiones controladora e impaciente. Su autoestima y confianza se encuentran conservadas. Entre los valores más importantes muestra lealtad y responsabilidad. Además, cuando se le pregunta la razón para la

Consulta de Psicología



donación, expresa "Quiero donar para ayudar a las personas que no pueden tener hijos". Adicionalmente es capaz de establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar.










Rojas, A. (2022)

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

HEMATOLOGÍA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD
ELECTROFESIS DE HEMOGLOBINA	AA	-

HEMOGRAMA COMPLETO

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
RECuento DE LEUCOCITOS	6.10	10 ³ /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	55.60	%	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	31.30	%	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	7.70	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	 4.50	%	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	0.90	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	3.40	10 ³ /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	1.90	10 ³ /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.50	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	 3.99	10 ⁶ /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	 10.50	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	 33.00	%	37.0 - 47.0
VCM	82.00	fL	80.4 - 95.9
HCM	 26.30	pg	27.2 - 33.5
CHCM	 31.90	g/dL	32.0 - 36.0
RDW	 16.80	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	346.00	10 ³ /μL	150 - 450
VPM	8.50	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	0.10	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0

Electroquimioluminiscencia (ECLIA)

VDRL/RPR	NO REACTOR	-	-
<i>Floculación</i>			
Anticuerpos de Hepatitis C, HCV	0.02	INDEX	NEGATIVO < 0.90 DUDOSO ≥ 0.90 <1.0 POSITIVO ≥ 1.0

Quimioluminiscencia (CLIA)

Hepatitis B, HbsAg	0.04	INDEX	NEGATIVO < 0.90 DUDOSO ≥ 0.90 <1.0 POSITIVO ≥ 1.0
--------------------	------	-------	---

Quimioluminiscencia (CLIA)

Citomegalovirus, Anticuerpos IgM	0.21	INDEX	NEGATIVO < 0.90 DUDOSO ≥ 0.90 <1.20 REACTIVO ≥ 1.20
----------------------------------	------	-------	---

Quimioluminiscencia (CLIA)

Chlamydia Trachomatis, Anticuerpos IgM	2.20	U/ml	0.0 - 25
--	------	------	----------

ELISA

QUÍMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	3.09	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-000033127	Tipo muestra:	Sangre (EDTA)	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	KMOB-18 DONOR	Fecha toma muestra:	05/02/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	17/10/1996	Fecha recepción:	06/02/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	05/03/2024 05:40		
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

EDA:NM_001399.4:c.521_522delAAinsT;EDA:NM_001399.4:c.526+1delG. 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: 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: KMOB-18 DONOR - 17/10/1996

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:40



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: KMOB-18 DONOR - 17/10/1996

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:40



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, FB, F9, FGD1, FMRI, FTSJ1, G6PD, G3B1, G3B2, GLA, GRLH3, HBA1, HBB, HCF1, HPR1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, L1CAM, MECF2, MID1, HTM1, NDP, NR0B1, OCLL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PIFS, PIP1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RFX2, RFX3, RFX4, SLC6A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, UPP3B, WAS, ZDHHC3, 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: KMOB-18 DONOR - 17/10/1996

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:40



Enfermedades ligadas-X				
Clave	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ARCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 14,000	1 in 21,579
X	AP1S2	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo 5 (síndrome de Pittigrov)	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1 in 16,679	1 in 37,670
X	ARSL	Condrodisplasia peridista braquioteleológica	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 37,838	1 in 64,815
X	ATP7A	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	1 in 150,000	1 in 551,722
X	ATRX	Síndrome de discapacidad intelectual y faces hipotónicas ligada al X; Síndrome de alta talasemia y discapacidad intelectual	1 in 500,000	1 in 909,500
X	BRWD3	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 95	1 in 45,000	1 in 65,000
X	BTX	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	1 in 126,556	1 in 275,110
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	Condrodisplasia	1 in 33,334	1 in 64,000
X	COL4A5	Síndrome de Aberti ligada al X	1 in 34,622	1 in 72,751
X	CLU1B	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo Cabanos	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	Lisencéfalo tipo 1 ligada al X	1 in 50,000	1 in 138,798
X	DRC2	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 250,000	1 in 493,939
X	DUG3	Discapacidad intelectual no síndrome ligada al X tipo 90	1 in 45,000	1 in 390,000
X	DMD	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	1 in 2,592	1 in 58,879
X	EDA	Distrofia escolérmica Noshinski tipo 1 ligada al X	1 in 5,715	1 in 33,610
X	EDMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	1 in 88,496	<1 in 1,000,000
X	FB	Fenofilia A	1 in 4,635	<1 in 16,500
X	FB	Fenofilia B	1 in 15,000	<1 in 29,000
X	FGD1	Síndrome de Aarskog Scott; Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo 16	1 in 500,000	1 in 937,499
X	FRF1	Síndrome de X frágil	< 1 in 288	<1 in 37,000
X	FTSL1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 99	1 in 45,000	N/A
X	G6PD	Avenia hemolítica por deficiencia de G6PD (Bavaria)	1 in 25	<1 in 291
X	G2B1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 15,261	1 in 44,254
X	GLA	Enfermedad de Fabry	1 in 35,831	<1 in 217,000
X	GNKX3	Albinismo ocular tipo 1 (Tipo Nettleship-Falls)	1 in 42,858	<1 in 98,000
X	HCF1C	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cblC)	1 in 500,000	N/A
X	HRE11	Síndrome de Lisch-Mylan	1 in 145,204	1 in 382,808
X	HSD17B10	Enfermedad mitocondrial HSD17	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 síndrome ligada al X tipo 21/34	1 in 45,000	1 in 90,000
X	IL2RG	Inmunodeficiencia combinada gowc ligada al X	1 in 33,334	<1 in 84,000
X	KDM5C	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo Oles-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	LICAM	Síndrome LI	1 in 15,000	<1 in 49,000
X	MSP2	Encefalopatía neonatal gowc; Síndrome de Aett	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	MDG3	Síndrome de Opatr-Gilbert ligada al X tipo 1	1 in 137	1 in 933
X	MTM1	Migraña mitobulbar 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	NR6B1	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 35,000	<1 in 66,000
X	OCRL	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	1 in 157,144	<1 in 1,000,000
X	OPHN1	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia corneal y apariencia facial distintiva	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	OTC	Déficit de oxitina transcarbamilasa	1 in 37,667	<1 in 96,000
X	PAC3	Discapacidad intelectual no síndrome ligada al X tipo 30	1 in 45,000	1 in 90,000
X	PDHAF1	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	PHF3	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo Sidénus	1 in 500,000	1 in 936,000
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1 in 51,838	1 in 113,109
X	PCUSP4	Sordera ligada al X tipo 2	1 in 586,112	<1 in 1,000,000
X	PQBP1	Síndrome de Reppening	1 in 50,000	1 in 337,142
X	PRPS1	Enfermedades relacionadas con PRPS1	<1 in 50,000	<1 in 221,000
X	RP2	Rafinosa pigmentaria tipo 2	1 in 177,778	1 in 293,736
X	RARG	Rafinosa pigmentaria tipo 3; Distrofia de cono y bastones ligada al X	1 in 31,373	1 in 35,705
X	RS1	Rafinosa	1 in 25,000	1 in 44,241
X	RIDD1A	Síndrome hipofosforémico ligada al X tipo 1	<1 in 500,000	<1 in 829,000
X	SLC6A2	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	SYN1	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	1 in 45,000	1 in 55,588
X	THDC2	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	1 in 500,000	N/A
X	UPP3B	Discapacidad intelectual síndrome 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	ZC3H4C9	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo Raymond	1 in 45,000	1 in 60,000
X	ZNF713	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	1 in 45,000	1 in 54,000

Nombre paciente / FNA: KMOB-18 DONOR - 17/10/1996

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:40



Enfermedades autosómicas recesivas				
Cromos	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 633
6	CYP21A2	Hipoplasia adrenal congénita por déficit de 21-Hidroxilasa	1 in 62	1 in 1,228
11	GJB2	Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 489
18	HBA1	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
18	HBA2	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
11	HBB	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	1 in 67	1 in 411
5	SMN2	Atrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 669

N/A: no data prevalence unknown



fertidonors.com