



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

## INFORMACIÓN GENERAL

 **Fecha de Nacimiento:**

26/12/2002

 **Nacionalidad:**

Panameña

 **Profesión:**

Licenciatura en Salud  
Ocupacional

 **Estado civil:**

Soltera

 **Religión:**

Católica

 **Signo:**

Capricornio

## 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: Cuando jugaba a las princesas con mis primas.

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

R: A los 15 años cuando fui a Disney Paris, fue mi mamá, papá y mi hermanita, fue una regalo de mis padres por mis 15 años.

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

R: Hasta el momento ha sido graduarme de la secundaria, bachiller en ciencias.

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

R: Cuando mi tía falleció, la vi ya muerta y fue algo muy impactante para mi, yo tenía entre 11 a 12 años.

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

R: La muerte de mi tía, era muy cercana.

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

R: No he tenido.

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

R: No he tenido.

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

R: En el año 2018 fui a Alemania con mi familia.

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

R: Quería ser doctora y ayudar a las personas.

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

R: Graduarme de la universidad, sacar una maestría y mi casa.

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

**R:** Jesús.

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

**R:** - La Honestidad  
- El respeto.

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

**R:** - Divertida  
- Extrovertida  
- Alegre.

**14. Describe tus fortalezas.**

**R:** Soy una persona resiliente.

**15. Describe tus debilidades.**

**R:** Suelo confiar mucho en las personas y eso a veces no es bueno.

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

**R:** No soy artística.

**17. Qué idiomas dominas?**

**R:** Español e inglés intermedio.

**18.Cuál es su ocupación?**

**R:** Estudiante universitaria y antes trabajé de mesera.

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

**R:** - Me gusta patinar.

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

**R:** La naturaleza, sus playa, en general todo nuestro ecosistema.

**21. Cuáles países has visitado?**

**R:** Colombia, Venezuela, Aruba, Curasao, Alemania, Francia, España, Luxemburgo, México y Estados Unidos .

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

**R:** El invierno, me gusta mucho cuando llueve, me gusta el frio.

**23. Qué deporte te interesa?**

**R:** - La natación  
- Patinar  
- Fútbol.

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

**R:** Natación.

**25. Manejas bicicleta?**

**R:** Si manejo bicicleta.

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

**R:** El piano: tengo un piano en mi cuarto, mis padres me metieron en un curso cuando tenia 12 años aproximadamente.

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

**R:** Normalmente duermo entre 6 o 7 horas diarias.

**28. Utilizas anteojos?**

**R:** Utilizo anteojos desde que tengo 7 años por caso de miopía y astigmatismo.

**29. Fumas?**

**R:** No.

**30. Comes sano?**

**R:** Sí.

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

**R:** Ya no salgo tanto así que no suelo beber con frecuencia y cuando lo hago bebo de 2 a 3 tragos como mucho.

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

**R:** Si me gustan los animales, me gustan los perros. Antes tenía y me encariño mucho, se llamaba Chanel.

**33. Qué tipo de música te gusta?**

**R:** Escucho todo tipo de música menos típico.

**34. Cuál es tu libro favorito?**

**R:** No tengo.

**35. Cuál es tu color favorito?**

**R:** El negro porque combina con todo.

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

**R:** Un carro deportivo color blanco.

**37. Cuál es tu comida favorita?**

**R:** - Espaguetis.

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

**R:** Mi película favorita es “ Anne with An e”.

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

**R:** - Voluntariado en FANLYC

-Curso de piano.

**40. A qué famosa te pareces?**

**R:** A Gina Rodríguez, la protagonista de “Gane la Virgen” en Netflix.

## DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy una persona muy alegre, divertida, extrovertida, empática. Bastante responsable con todos mis asuntos, honesta, creo mucho en Dios y todas las cosas de mi vida las trato de centrar o llevar de la mano con Dios. Soy resiliente y de las personas que piensan que todo en esta vida pasa por una razón, o para una enseñanza o un aprendizaje. Me gusta mucho ayudar a los demás dentro de mis posibilidades. Soy muy sentimental, me gusta querer a las personas que merecen ser queridos; Aun que a pesar de ser una chica que es "sentimental" se colocar límites en mi vida y a las personas. Me considero una buena persona, con buenos principios y valores bien formados. Me gusta mucho pasar tiempo con mis familiares y amistades, amo viajar y compartir en compañía de mis seres queridos.

## MOTIVACIÓN PARA DONAR

Decidí ser donante debido a que mediante mis óvulos puedo ayudar a parejas que desean ser padres y para que puedan formar una familia. Me hace muy feliz saber que al donar puedo contribuir para que un niño sea querido, amado y sobretodo deseado por sus padres. Siento que lo más importante para un hijo es sentirse bien, querido y atendido por sus figuras paternas y sobre todo que crezca en un entorno agradable y seguro. Estoy segura que las personas que tendrán los óvulos serán muy responsables con la nueva vida que engendrarán.

## CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

## MAMÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
40	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.60	Banquera
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
61 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Castaño oscuro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
03/11/1983	Marrón oscuro

## PAPÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
40	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.72	Sonidista
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
77 kg	Trigueño
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
30/11/1983	Marrón oscuro

## HERMANA 1

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
10	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.46	Estudiante
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
36 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Castaño claro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
11/04/2013	Marrón claro

## ABUELA MATERNA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
60	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.49	Ama de casa
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
63 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
24/08/1963	Marrón



## ABUELO MATERNO

<b>Edad:</b>	49	<b>Nacionalidad:</b>	Panameña
<b>Estatura:</b>	---	<b>Profesión:</b>	---
<b>Peso:</b>	---	<b>Color de piel:</b>	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	Fallecido	<b>Color de cabello:</b>	Castaño
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	25/05/1963	<b>Color de ojos:</b>	Marrón claro
<b>Fecha de muerte:</b>	09/03/2012	<b>Causa de muerte:</b>	Accidente Automovilístico

## ABUELA PATERNA

<b>Edad:</b>	64	<b>Nacionalidad:</b>	Panameña
<b>Estatura:</b>	1.57	<b>Profesión:</b>	Jubilada
<b>Peso:</b>	68 kg	<b>Color de piel:</b>	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	Buena	<b>Color de cabello:</b>	Negro con canas
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	18/03/1959	<b>Color de ojos:</b>	Marrón

## ABUELO PATERNO

<b>Edad:</b>	67	<b>Nacionalidad:</b>	Panameña
<b>Estatura:</b>	1.80	<b>Profesión:</b>	Jubilado
<b>Peso:</b>	113 kg	<b>Color de piel:</b>	Moreno
<b>Estado de salud:</b>	Buena	<b>Color de cabello:</b>	Negro con canas
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	25/05/1956	<b>Color de ojos:</b>	Marrón oscuro

## TÍO PATERNO

<b>Edad:</b>	38	<b>Nacionalidad:</b>	Panameña
<b>Estatura:</b>	1.60	<b>Profesión:</b>	Ingeniero de Telecomunicaciones
<b>Peso:</b>	117 kg	<b>Color de piel:</b>	Trigueña
<b>Estado de salud:</b>	Buena	<b>Color de cabello:</b>	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	16/12/1985	<b>Color de ojos:</b>	Marrón

## TÍO PATERNO

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
36	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.80	Docente
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
97 kg	Morena
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
15/09/1987	Marrón oscuro

## TÍA PATERNA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
33	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.62	Contadora
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
90 kg	Trigueña
<b>Estado de salud</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
11/10/1990	Marrón oscuro

## TÍA PATERNA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
42	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.60	Ama de casa
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
88 kg	Morena
<b>Estado de salud</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Castaño
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
13/01/1982	Marrón oscuro

## TÍA PATERNA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
32	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.48	Loda. Recursos Humanos
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
68 kg	Blanca
<b>Estado de salud</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
01/11/1991	Marrón claro

## TÍA PATERNA

---

**Edad:**

28

**Estatura:**

---

**Peso:**

---

**Estado de salud**

Fallecida

**Fecha de Nacimiento:**

01/11/1991

**Fecha de muerte:**

30/06/2020

**Nacionalidad:**

Panameña

**Profesión:**

---

**Color de piel:**

Blanca

**Color de cabello:**

Negro

**Color de ojos:**

Marrón claro

**Causa de muerte:**

Cáncer de útero



Consulta de Psicología

## INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

### DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: LASM-89

Fecha de Nacimiento: 26/12/2002

Grado de instrucción: 4to año de la Licenciatura en Salud Ocupacional

Religión: Católica

Estado Civil: Soltera

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

**Historia Clínica (aspectos relevantes):** Antecedentes Familiares: LASM-89 no reporta antecedentes de discapacidad ni trastornos psiquiátricos asociados a sus familias maternas y paternas.

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

- Operaciones (intervención de amígdalas al 1 año de vida)
- Niega Hospitalización
- Niega pérdida del conocimiento
- Niega consumo de sustancias ilegales
- Rendimiento académico bueno durante la primaria y secundaria

En la actualidad LASM-89 reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos de sueño regulares
- No ingiere medicamentos
- Le interesa la natación y toca el piano

### 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.

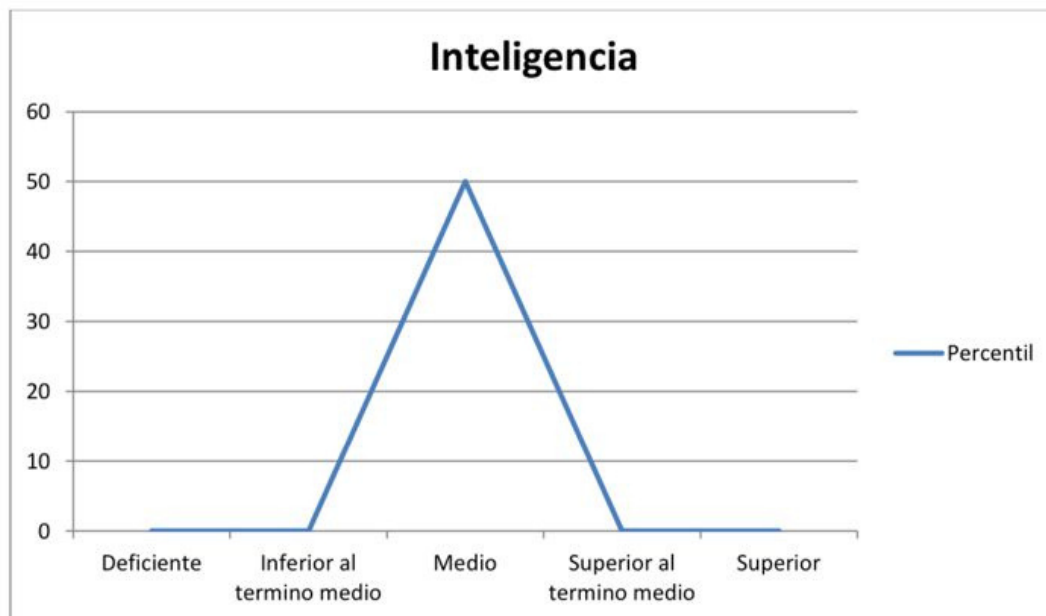


Consulta de Psicología

## RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

**Área Neuropsicológica e inteligencia:** LASM-89 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere adecuada organización del pensamiento y las ideas (Pensamiento abstracto). No se evidencian elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, LASM-89 se encuentra en un percentil 50, rango III, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2022)

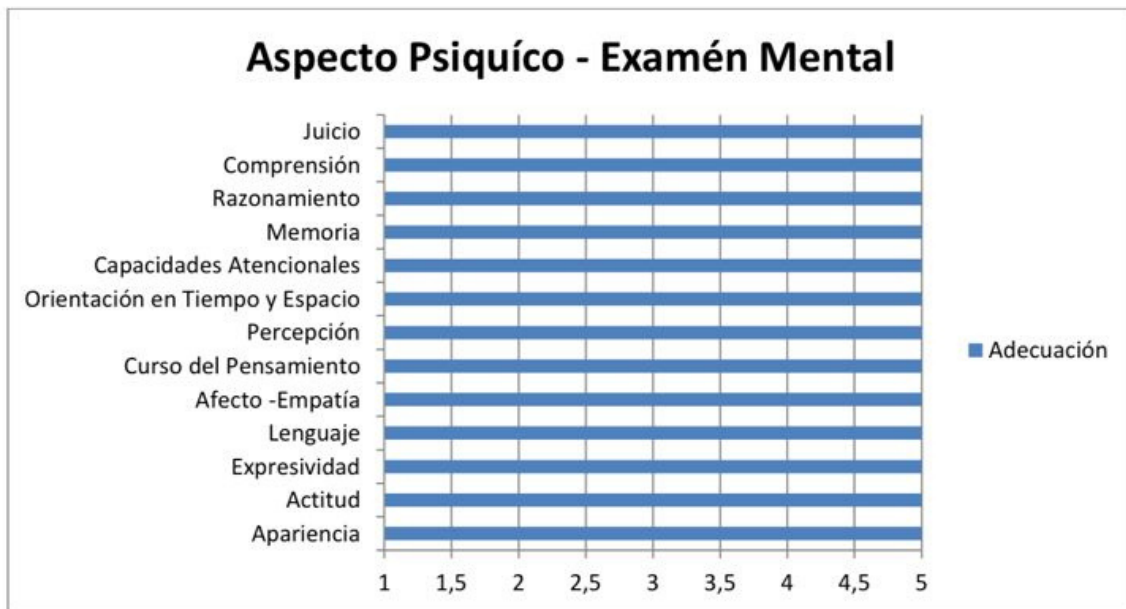
**Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad:** LASM-89 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental su consciencia era lúcida, orientada 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 y adecuadas, pudiendo describir situaciones de la vida cotidiana.

A nivel general, LASM-89 presenta una personalidad empática y con rasgos de extraversión. Es alegre, pensativa y reservada. Asimismo, muestra valores tendientes a la honestidad y el respeto. Cuenta con una autoconfianza y autoestima conservada. Además, cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Hay mujeres que no pueden tener hijos, y lo haré para ayudar a las personas que quieran y no puedan".

Consulta de Psicología



Adicionalmente tiene la capacidad 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
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA	AA	-

### HEMOGRAMA COMPLETO

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
RECuento DE LEUCOCITOS	7.10	10 <sup>3</sup> /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	57.10	%	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	32.70	%	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	6.50	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	2.90	%	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	0.80	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	4.00	10 <sup>3</sup> /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	2.30	10 <sup>3</sup> /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.50	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.20	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.10	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.10
RECuento DE ERITROCITOS	5.06	10 <sup>6</sup> /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	12.60	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	40.00	%	37.0 - 47.0
VCM	 79.00	fL	80.4 - 95.9
HCM	 24.90	pg	27.2 - 33.5
CHCM	 31.50	g/dL	32.0 - 36.0
RDW	 15.90	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	232.00	10 <sup>3</sup> /μL	150 - 450
VPM	8.10	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	0.01	INDEX	NEGATIVO < 0.90 DUDOSO ≥ 0.90 <1.0 POSITIVO ≥ 1.0
---------------------------------	------	-------	---

*Quimioluminiscencia (CLIA)*

Hepatitis B, HbsAg	0.17	INDEX	NEGATIVO < 0.90 DUDOSO ≥ 0.90 <1.0 POSITIVO ≥ 1.0
--------------------	------	-------	---

*Quimioluminiscencia (CLIA)*

Citomegalovirus, Anticuerpos IgM	0.34	INDEX	NEGATIVO < 0.90 DUDOSO ≥ 0.90 <1.20 REACTIVO ≥ 1.20
----------------------------------	------	-------	---

*Quimioluminiscencia (CLIA)*

Chlamydia Trachomatis, Anticuerpos IgM	4.80	U/ml	0.0 - 25
--	------	------	----------

*ELISA*

**QUÍMICA ESPECIAL**

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	8.35	ng/ml	0-17 años No establecido.

*Electroquimioluminiscencia (ECLIA)*

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



## CGT Bank v3.3.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
<b>NHC:</b>	PAT-000033126	<b>Tipo muestra:</b>	Sangre (EDTA)	<b>Clínica:</b>	FERTIDONORS
<b>Nombre paciente:</b>	LASM-89 DONOR	<b>Fecha toma muestra:</b>	05/02/2024	<b>Doctor:</b>	JORGE CASTILLO BASO
<b>Fecha nac. paciente:</b>	26/12/2002	<b>Fecha recepción:</b>	06/02/2024		
<b>Sexo:</b>	Mujer	<b>Fecha fin. (hora):</b>	05/03/2024 05:36		
<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 DMD: delecciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); f) gen F8: inversión intrón 22 (sólo en mujeres).

Nombre paciente / FNA: LASM-89 DONOR - 26/12/2002

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:36



### 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 procesamiento 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: LASM-89 DONOR - 26/12/2002

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:36



## LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, CDLA4S, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKC1, DLG3, DMD, EDA, EMD, FB, F9, FGD1, FMR1, FTS1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCF1, HPR1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, L1CAM, MECF2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCRL, OFRN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RP2, RPGR, RSI, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, UBF3B, 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: LASM-89 DONOR - 26/12/2002

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:36



Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 14,000	1 in 28,579
X	AP152	Discapacidad intelectual síndrome 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	ARL	Condrodiplosia puntata braquicefalica	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 facies hipobólica ligada al X; Síndrome de alta talasemia y discapacidad intelectual	1 in 500,000	1 in 918,360
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 275,330
X	CD40LG	Síndrome de Nper-IgM tipo 1 (Inmunodeficiencia ligada al X con Nper-IgM tipo 1)	1 in 250,000	1 in 532,258
X	CHM	Coriorretinia	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 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	DCK	Livencofala tipo 1 ligada al X	1 in 50,000	1 in 158,748
X	DKCI	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 250,000	1 in 458,999
X	DLG3	Discapacidad intelectual no síndrome 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 86,496	<1 in 1,000,000
X	FB	Hemofilia A	1 in 4,635	<1 in 16,550
X	FB	Hemofilia 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	FMR1	Síndrome de X-frágil	<1 in 368	<1 in 37,000
X	FTS21	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	G3B1	Neurragia 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-Parks)	1 in 42,858	<1 in 48,000
X	HCF1L	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metabólica y homocitelinemia tipo c-b1)	1 in 500,000	N/A
X	HRET1	Síndrome de Leach-Ryhan	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 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 84,000
X	KDHSC	Discapacidad intelectual síndrome ligada al X tipo Caves-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	L3CAM	Síndrome L1	1 in 15,000	<1 in 46,000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	MDI	Síndrome de Ohta G1888 ligada al X tipo 1	1 in 137	1 in 913
X	MTH1	Miopatia miotubular ligada al X	1 in 29,412	<1 in 140,000
X	NDP	Enfermedad de Norie	1 in 50,000	<1 in 1,000,000
X	NR0B1	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 35,000	<1 in 66,000
X	OCL	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 cerebral y apariencia facial distrofia	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	OTC	Deficit de ornitina transcarbamilasa	1 in 37,967	<1 in 96,000
X	PAK3	Discapacidad intelectual no síndrome ligada al X tipo 30	1 in 45,000	1 in 90,000
X	PDHA1	Deficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	N/A	N/A
X	PGK1	Deficiencia de fosfoglicato quinasa 1	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	PHF8	Discapacidad intelectual síndrome 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 113,189
X	POU4F4	Sordera ligada al X tipo 2	1 in 556,112	<1 in 1,000,000
X	PQBP1	Síndrome de Ranganing	1 in 50,000	1 in 107,142
X	PRPS1	Enfermedades relacionadas con PRPS1	<1 in 50,000	<1 in 221,000
X	RPE	Retinosis pigmentaria tipo 2	1 in 177,778	1 in 240,736
X	RPR	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 44,241
X	SH2D1A	Síndrome Infraproferativo ligada 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 deficit 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 síndrome ligada al X tipo 14	1 in 45,000	1 in 49,500
X	WAS	Síndrome de Wilkott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	1 in 500,000	<1 in 1,000,000
X	ZDHHC9	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: LASM-89 DONOR - 26/12/2002

Fecha fin. (hora): 05/03/2024 17:36



Enfermedades autoesómicas 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 autoesómica recesiva tipo 14; Sordera digénica GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 400
16	HBA1	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 104
16	HBA2	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 104
11	HBB	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	1 in 67	1 in 411
5	SMN1	Atrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 809

N/A: no data prevalence unknown





[fertidonors.com](http://fertidonors.com)