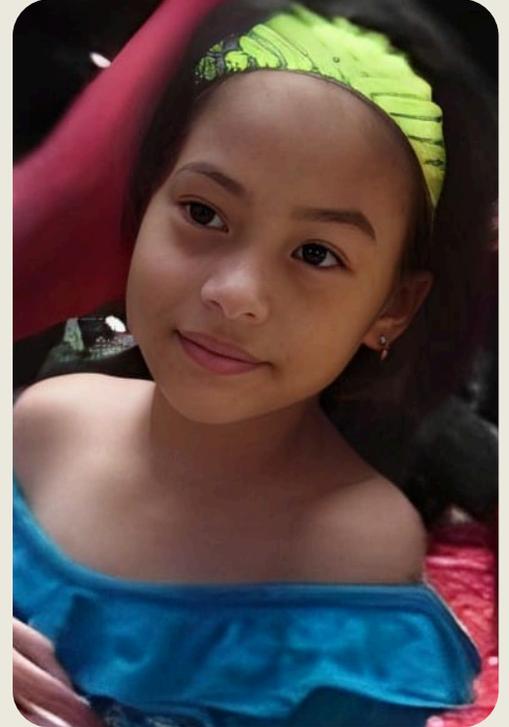




fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL

Fecha de Nacimiento:

24/09/2004

Nacionalidad:

Panameña

Profesión:

Estado civil:

Soltera

Religión:

Signo:

Libra

DATOS FISICOS

Tipo de sangre:

O+

Origen étnico:

China / Latina

Peso:

65 kg

Estatura:

1.55 cm

Color de ojos:

Marrón oscuro

Color de piel:

Blanca

Color de cabello:

Castaño oscuro

Textura de cabello:

Liso

Estructura ósea:

Mesomorfo

Nariz:

Redonda

Labios.

Gruesos

Mentón:

Ovalada

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Montarme por primera vez en una montaña rusa, fue un corto periodo pero fue bastante divertida y única.

2. Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Cuando un inspector del colegio donde estaba me escribió una carta por el día del niño, sin duda llore por las palabras tan bonitas escritas en esa carta.

3. Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Cuando estaba en el colegio, hice una pintura de una rosa con tempera lo cual se me hace difícil y fue un reto para mí, pero me había quedado hermosa.

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

R: No tendría uno o no recuerdo si tuve alguno, no recuerdo mucho de mi infancia por más que lo intente.

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

R: Saber la verdad sobre mi padre y mi situación, saber que solo tengo el apoyo de mi madre y mi hermano mayor.

6. Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Cuando un perro me mordió en el brazo.

7. Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Cuando nuestra casa se incendió en año nuevo, estuve en el momento que paso todo, tuve que salir corriendo con mis 2 hermanos pequeños.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Cuando fui a un hotel con mi madre, hermanos sin la presencia de mi padrastro, fue un día sin peleas o discusiones.

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

R: Mi sueños eran ser militar y ser madre soltera a su vez, tenía las ganas de ser madre desde muy pequeña, quería adoptar y tener mis propios hijos.

10. Cuáles son tus metas en la vida?

R: Poder sacar a mi madre adelante y tener mi propia cafetería o pastelería.

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

R: Por el momento no tengo ninguno .

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

R: - El respeto
- La justicia
- La tolerancia
- El amor
- La honestidad
- La libertad
- La riqueza.

13. Qué palabras describen tu personalidad?

R: - Carismática
- Alegre
- Distraída
- Perezosa
- Neutral
- Dormilona
- Comelona.

14. Describe tus fortalezas.

R: Ayudo siempre al que me lo pide, soy alguien abierta para apoyar o escuchar a los demás, aparte soy alguien bastante creativa.

15. Describe tus debilidades.

R: Soy alguien bastante sensible a los golpes, soy bastante manipulable y sufro de vértigo.

16. Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Diría que el dibujo lo cual siempre me inspiro y hasta el momento me gusta mucho.

17. Qué idiomas dominas?

R: Solamente español por el momento.

18.Cuál es su ocupación?

R: Estoy desempleada pero ayudo en el negocio familiar.

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

R: - Leer
- Dibujar.

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

R: Sería a la importancia que le ponen a la cultura asiática y que son abiertos a recibir a nuevas culturas, sus bellos paisajes que tienen cuando sales de viaje.

21. Cuáles países has visitado?

R: No he visitado ningún país.

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

R: El año nuevo chino y la navidad china ya que recibes dinero por parte de tus familiares, aparte hay una cena con comidas chinas que son bastantes deliciosas.

23. Qué deporte te interesa?

R: El tiro al arco, me ha llamado la atención de hace mucho tiempo pero nunca lo he practicado.

24. Qué tipo de deportes practicas o has practicado?

R: Llegue a practicar flagg, es como futbol americano para mujeres, pero menos agresivo.

25. Manejas bicicleta?

R: Sé manejar bicicleta pero no tengo una.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: No llegué a practicar o tocar algún instrumento.

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

R: Duermo de 4 a 6 horas.

28. Utilizas anteojos?

R: No.

29. Fumas?

R: No fumo pero lo he probado.

30. Comes sano?

R: Se podría decir que si, como bastantes verduras.

31. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: No bebo alcohol pero lo he llegado a probar.

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

R: Si me gustan los animales, mi animal favorito es el gato, al igual que mi mascota favorita.

33. Qué tipo de música te gusta?

R: Mayormente canciones en inglés y algo melancólicas y románticas.

34. Cuál es tu libro favorito?

R: No tengo un libro favorito actualmente.

35. Cuál es tu color favorito?

R: El negro, es bastante neutro y sencillo.

36. Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Los carros antiguos de los años 80 y 90.

37. Cuál es tu comida favorita?

R: La sopa de fideos.

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

R: "Son como niños", es una de mis favoritas.

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

R: ---

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy alguien bastante indecisa, una persona bastante distraída, pero pendiente de vez en cuando, tengo bastante carisma al momento de socializar. No soy tan abierta a mis problemas, pero si abierta al querer ayudar a un amigo en problemas, sea escuchandolo o apoyarlo en ese momento y situación, Soy bastante creativa y imaginativa sea el momento o no, también alguien bastante miedosa y ansiosa, pero sin prejuicios ni rencor hacia los demás.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
38	China
Estatura:	Profesión:
1.63	Independiente
Peso:	Color de piel:
81 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
03/12/1984	Marrón oscuro

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
68	China
Estatura:	Profesión:
1.48	Independiente
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Buena	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
14/10/1955	Marrón oscuro

ABUELO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
68	Chino
Estatura:	Profesión:
1.75	Independiente
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Fallecido	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
24/04/1955	Marrón oscuro
Fecha de fallecimiento:	Causa de muerte:
2017	Derrame cerebral

TÍA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
40	China
Estatura:	Profesión:
1.60	Supervisora
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Buena	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
28/12/1982	Marrón oscuro

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

TÍO MATERNO

Edad: 33	Nacionalidad: Chino
Estatura: 1.72	Profesión: Supervisor
Peso: ---	Color de piel: Blanca
Estado de salud Buena	Color de cabello: Negro
Fecha de Nacimiento: 25/04/1990	Color de ojos: Marrón oscuro

Conviví pocas veces con mi padre cuando estaba pequeña y no conozco a mi familia paterna.



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: AAEAF-81

Fecha de Nacimiento: 24/09/2004

Grado de instrucción: 10mo año de bachillerato

Religión: no tiene

Estado Civil: soltera

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: AAEAF-81 no reporta antecedentes de trastornos psiquiátricos, discapacidad o de alguna enfermedad física significativa ni en la esfera materna como paterna.

Por otra parte, AAEAF-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 AAEAF-81 reporta:

- Alimentación balanceada
- Hábitos saludables de sueño y descanso
- No ingiere medicamentos
- Le interesa le gusta el dibujo y la cocina.

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: AAEAF-81 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento regular y un orden de ideas coherentes. En ocasiones se observa el sincretismo cultural entre la cultura y el idioma chino con el español. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, AAEAF-81 se encuentra en un percentil 90, rango I, lo cual indica una inteligencia superior al término medio.



Rojas, A. (2022)

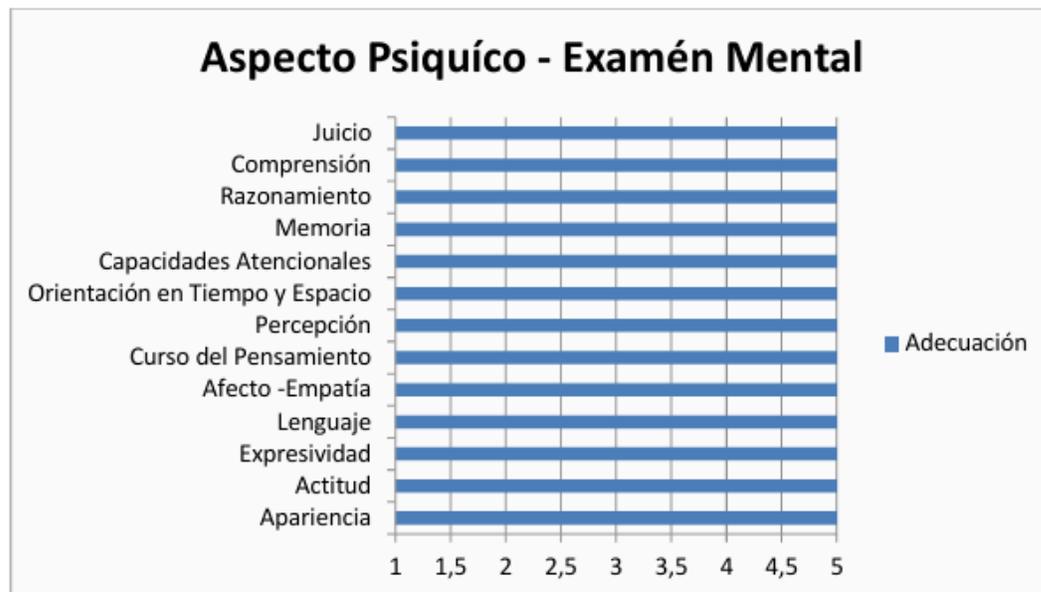
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: AAEAF-81 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y espacio, con una 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, AAEAF-81 presenta una personalidad introvertida y reservada. Es una persona sensible, empática con las necesidades de otras personas, con necesidades y deseos de socializar. Su autoestima y confianza se encuentran conservadas. Entre los valores más importantes muestra honestidad y tolerancia. Además, cuando se le pregunta

Consulta de Psicología



la razón para la donación, expresa "Para que otras personas puedan tener hijos, me siento muy feliz de ayudar a otros, si yo no pudiera dar hijos me sentiría mal." Adicionalmente es capaz de establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar.



Rojas, A. (2022)

HEMATOLOGÍA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA	AA	-

HEMOGRAMA COMPLETO

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
RECuento DE LEUCOCITOS	 13.30	10 ³ /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	 61.80	%	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	 26.80	%	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	6.10	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	 4.50	%	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	0.80	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	 8.20	10 ³ /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	 3.60	10 ³ /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.80	10 ³ /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.60	10 ³ /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.10	10 ³ /μL	0.00 - 0.10
RECuento DE ERITROCITOS	4.87	10 ⁶ /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	13.80	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	43.00	%	37.0 - 47.0
VCM	87.00	fL	80.4 - 95.9
HCM	28.40	pg	27.2 - 33.5
CHCM	32.40	g/dL	32.0 - 36.0
RDW	13.70	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	165.00	10 ³ /μL	150 - 450
VPM	7.60	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	0.20	INDEX	NEGATIVO < 1.0 POSITIVO > 1.0

Electroquimioluminiscencia (ECLIA)

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

Floculación

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

Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

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

Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

Citomegalovirus, Anticuerpos IgM	0.03	AU/ml	0.00 - 0.7
---	------	-------	------------

Quimioluminiscencia (CMIA)

Chlamydia Trachomatis, Anticuerpos IgM	0.80	U/ml	0.0 - 25
---	------	------	----------

*ELISA***QUÍMICA ESPECIAL**

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALORES DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	3.91	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:	AAEAF-81	Tipo muestra:	Sangre (EDTA)	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	AAEAF-81 DONOR	Fecha toma muestra:	13/11/2023	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	24/09/2004	Fecha recepción:	14/11/2023		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	11/12/2023 03:51		
Grupo étnico:	HISPANICO				
Indicación:	Sin antecedentes familiares				

RESULTADOS DEL TEST

NEGATIVO

INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS DEL TEST

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

VARIANTES BAJA COBERTURA

No existen variantes de baja cobertura.

DESCRIPCIÓN DEL TEST

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

COMENTARIOS

Ninguno

METODOLOGÍA DEL TEST

1. Extracción de ADN de la muestra biológica. 2. Secuenciación NGS de los genes incluidos en el test (listado disponible en <https://cgt.igenomix.es/listado-de-enfermedades/>); 3. Análisis bioinformático de datos NGS (pipeline bioinformático v1.1). Los parámetros de calidad incluyen que más del 99.7% de las variantes del listado deben tener una profundidad mínima de lectura de 7x; 4. Análisis complementarios mediante método alternativo para: a) gen SMN1: 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: AAEAF-81 DONOR - 24/09/2004

Fecha fin. (hora): 11/12/2023 15:51



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: AAEAF-81 DONOR - 24/09/2004

Fecha fin. (hora): 11/12/2023 15:51



LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, API52, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKC1, DLG3, DMD, EDA, EMD, FB, F9, FGD1, FMR1, FTS1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCF1, HPRT1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, L1CAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCRL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POLB4, PQLBP1, PRPS1, RP2, RPGR, RS1, 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: AAEAF-81 DONOR - 24/09/2004

Fecha fin. (hora): 11/12/2023 15:51



PART OF VITROLIFE GROUP

Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 14,000	1 in 28,579
X	AP1S2	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1 in 16,639	1 in 37,670
X	ARSL	Condrosplasia puntata braquicefalínica	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 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	Coarcteremia	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	Liencefalia tipo 1 ligada 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	Displasia ectodérmica hipohidróica tipo 1 ligada al X	1 in 5,715	1 in 10,610
X	EMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	1 in 88,496	<1 in 1,000,000
X	FB	Hemofilia A	1 in 4,635	<1 in 16,550
X	F9	Hemofilia B	1 in 15,000	<1 in 29,000
X	FGD1	Síndrome de Aarskog Scott; Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 16	1 in 500,000	1 in 937,499
X	FMR1	Síndrome de X-frágil	< 1 in 368	<1 in 37,000
X	FTS1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	1 in 45,000	N/A
X	G6PD	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	1 in 25	<1 in 241
X	GJB1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 15,161	1 in 44,254
X	GLA	Enfermedad de Fabry	1 in 35,031	<1 in 217,000
X	GPR143	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	1 in 42,858	<1 in 48,000
X	HCFCL	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cblX)	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 Cbes-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	LICAM	Síndrome L1	1 in 15,000	<1 in 49,000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	MID1	Síndrome de Optiz G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 137	1 in 913
X	MTM1	Miopatía miotubular 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	OORL	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	PDHA1	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	N/A	N/A
X	PGK1	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	PH1B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Siderius	1 in 500,000	1 in 916,000
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1 in 91,838	1 in 113,109
X	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	Retinosquiasis	1 in 25,000	1 in 44,241
X	SH2D1A	Síndrome Infoproliferativo ligado al X tipo 1	<1 in 500,000	<1 in 829,000
X	SLC16A2	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1 in 50,000	1 in 67,647
X	SLC6A8	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	N/A	N/A
X	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	UPI3B	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	ZNF11	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	1 in 45,000	1 in 54,000

IGENOMIX PERU S.A.C., Av. Del Pinar 110 - 114, oficina 1205, Urbanización Chacarilla del Estanque, Email: laboratorio.peru@igenomix.com, Tel: +51980029360

PR000101605 5 | 6



SPA_LL_FP_CGT_022_ES_v2.2
Soporte: (305) 501-4948

Nombre paciente / FNA: AAEAF-81 DONOR - 24/09/2004

Fecha fin. (hora): 11/12/2023 15:51



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