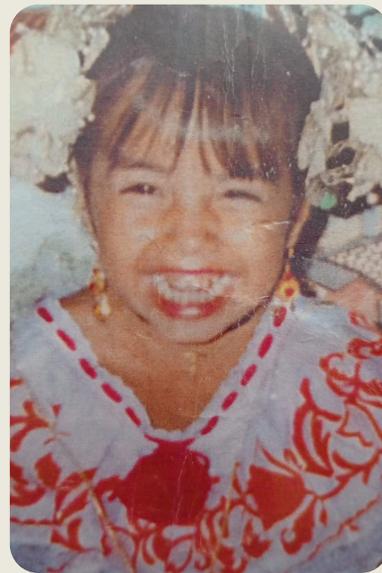




fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

## INFORMACIÓN GENERAL

 **Fecha de Nacimiento:**  
21/04/2001

 **Nacionalidad:**  
Panameña

 **Profesión:**  
---

 **Estado civil:**  
Soltera

 **Religión:**  
Cristiana

 **Signo:**  
Tauro

## DATOS FISICOS

**Tipo de sangre:** O+

**Origen étnico:** Latina

**Peso:** 62 kg

**Estatura:** 1.62 cm

**Color de ojos:** Marrón

**Color de piel:** Blanca

**Color de cabello:** Castaño oscuro

**Textura de cabello:** Liso

**Estructura ósea:** Mesomorfo

**Nariz:** Pequeña - Recta

**Labios.** Gruesos

**Mentón:** Ovalado

## DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

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

R: Conocer España.

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

R: Ver la emoción de mi hija al momento de subir al avión.

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

R: Tener a mis hijas.

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

R: ---

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

R: La separación de mis padres.

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

R: Cuando Intente cocinar con mi hermana y quemamos la cocina, estábamos pequeñas.

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

R: Montarme en la montaña Rusa.

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

R: Hasta el momento no he tenido.

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

R: Ser tripulante de avión, tener hijas y crear mi propio restaurante.

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

R: Tener mi propio negocio para darle un buen futuro a mi hijas.

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

R: ---

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

**R:** - Honestidad  
- Respeto  
- Amor.

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

**R:** Soy muy amorosa.

**14. Describe tus fortalezas.**

**R:** Soy una mujer firme en Fe de poder salir adelante.

**15. Describe tus debilidades.**

**R:** Mis hijas son mi debilidad.

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

**R:** ---

**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:** ---

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

**R:** Las playas.

**21. Cuáles países has visitado?**

**R:** España.

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

**R:** Enero y febrero porque son los cumpleaños de mis hijas.

**23. Qué deporte te interesa?**

**R:** No soy muy deportista.

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

R: Cuando estaba en la escuela recuerdo correr y jugar pero no había ninguna actividad física que me gustara y ahora de grande no practico ningún deporte.

**25. Manejas bicicleta?**

R: Si.

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

R: Ninguno.

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

R: Normalmente duermo de 5 a 8 horas diarias.

**28. Utilizas anteojos?**

R: No.

**29. Fumas?**

R: No.

**30. Comes sano?**

R: A veces.

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

R: Sólo en fiestas.

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

R: Si me gustan, mi mascota favorita son los perritos peludos y pequeños.

**33. Qué tipo de música te gusta?**

R: De todo un poco.

**34. Cuál es tu libro favorito?**

R: "Romeo y Julieta".

**35. Cuál es tu color favorito?**

R: El morado.

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

**R:** La Range Rover.

**37. Cuál es tu comida favorita?**

**R:** La pasta.

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

**R:** Hasta el momento no he logrado encontrar una película que me guste tanto para considerarla favorita.

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

**R:** Curso de uñas y peinados, me gusta el mundo de la belleza.

**40. A qué famosa te pareces?**

**R:** No creo que me parezca a ninguna.

## DESCRIPCIÓN PERSONAL

Yo me considero una persona activa, alegre, luchadora, fuerte, inteligente capaz de salir adelante a pesar de las adversidades, un poco testaruda pero soy una persona amorosa, respetuosa, jamás lastimaré a alguien aunque me hayan lastimado a mí.

## MOTIVACIÓN PARA DONAR

Quiero ser donante por que quiero darle la oportunidad a una familia de poder ser padres, de tener su bebé, de darle el amor que se merecen, de convivir con su criatura, de vivir esa experiencia tan linda de ser padres, de verlos nacer, de verlos caminar, de oírlos, hablar de verlos crecer por cito crecen muy rápidos, pero es la etapa más linda que puede haber y no considero justo no darle la oportunidad a unas personas de ser padres por primera vez y se que el que toque esas mis <sup>ojos</sup> se que serán unos excelentes padres.

## CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

## MAMÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
53	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.65	Téc. en Enfermera
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
68 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Saludable	Castaño
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
03/03/1971	Verde

## PAPÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
68	Cubana
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.72	Vendedor
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
90 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Saludable	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
14/11/1955	Marrón

## HIJA 1

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
7	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
---	Estudiante
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
---	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Problema auditivo	Rubia
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
04/02/2017	Marrón oscuro

## HIJA 2

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
5	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
---	---
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
---	Trigueña
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Saludable	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
19/01/2019	Marrón

## CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

## ABUELA MATERNA

<b>Edad:</b> 82	<b>Nacionalidad:</b> Panameña
<b>Estatura:</b> ---	<b>Profesión:</b> ---
<b>Peso:</b> 81 kg	<b>Color de piel:</b> Blanca
<b>Estado de salud</b> Saludable	<b>Color de cabello:</b> Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b> 24/05/1942	<b>Color de ojos:</b> Marrón oscuro

## ABUELO MATERNO

<b>Edad:</b> 62	<b>Nacionalidad:</b> Panameña
<b>Estatura:</b> ---	<b>Profesión:</b> ---
<b>Peso:</b> ---	<b>Color de piel:</b> Trigueña
<b>Estado de salud:</b> Fallecido	<b>Color de cabello:</b> Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b> ---	<b>Color de ojos:</b> Marrón oscuro
<b>Fecha de muerte:</b> Hace más de 23 años	<b>Causa de muerte:</b> Cáncer de estómago

## ABUELA PATERNA

<b>Edad:</b> 36	<b>Nacionalidad:</b> Cubana
<b>Estatura:</b> ---	<b>Profesión:</b> ---
<b>Peso:</b> ---	<b>Color de piel:</b> Blanca
<b>Estado de salud</b> Fallecida	<b>Color de cabello:</b> Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b> ---	<b>Color de ojos:</b> Marrón oscuro
<b>Fecha de muerte:</b> Hace 62 años	<b>Causa de muerte:</b> Infarto

## ABUELO PATERNO

<b>Edad:</b> ---	<b>Nacionalidad:</b> Cubana
<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> Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b> ---	<b>Color de ojos:</b> Azul
<b>Fecha de muerte:</b> Hace 30 años	<b>Causa de muerte:</b> Infarto



Consulta de Psicología

## INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

### DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: DDDC-89

Fecha de Nacimiento: 21/04/2001

Grado de instrucción: 5to año de bachillerato culminado

Religión: Cristiana

Estado Civil: Soltera

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

**Historia Clínica (aspectos relevantes):** Antecedentes Familiares: DDDC-89 no reporta antecedentes de enfermedades físicas o psiquiátricas en sus esferas familiares maternas y paternas.

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

- Niega padecimiento de alguna enfermedad o condición médica actual
- Operación por apendicitis a los once años de edad
- Hospitalización por la intervención de extracción de apéndice
- Niega pérdida de conocimiento
- Niega consumo de drogas

En la actualidad reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos de sueño: duerme las horas necesarias
- No ingiere medicamentos
- Tiene dos hijos: fechas de nacimiento (4/2/2017 y 19/01/2019)
- Le interesa la cocina y la música

### EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista personal
- Test Persona Bajo la Lluvia
- 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.

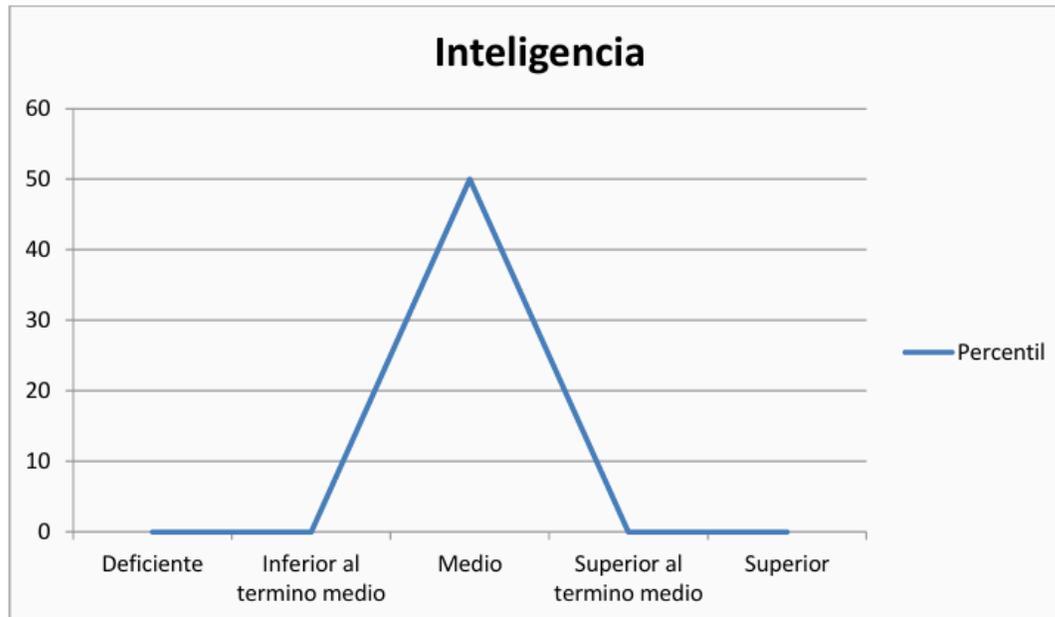


Consulta de Psicología

## RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

**Área Neuropsicológica e inteligencia:** DDDC-89 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento coherente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, DDDC-89 se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2024)

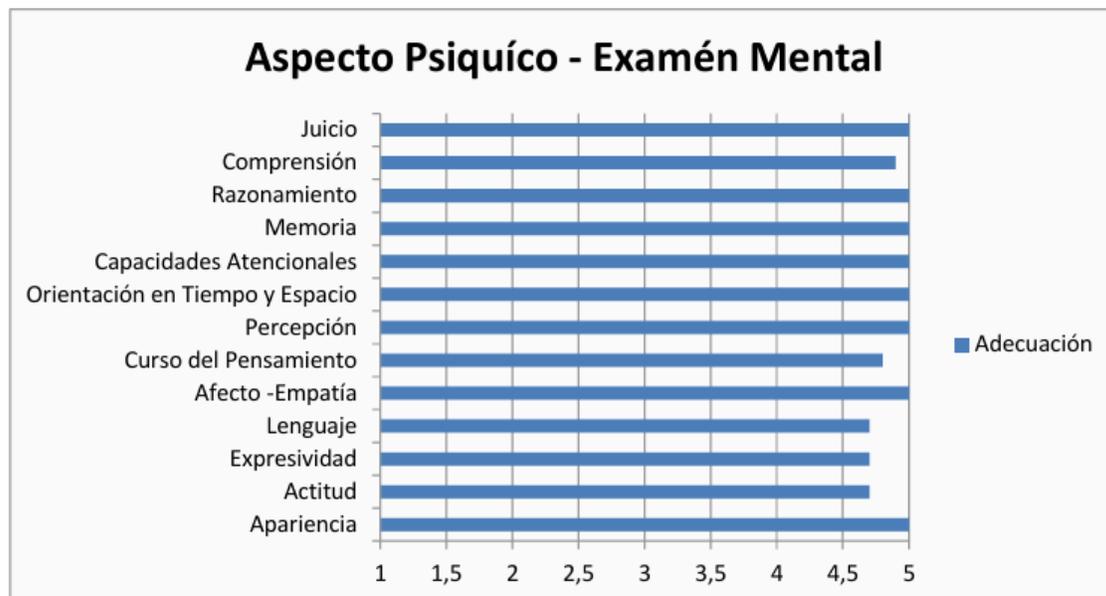
**Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad:** DDDC-89 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y espacio, con una capacidad atencional voluntaria. Así mismo, las habilidades cognitivas superiores tales como la memoria, percepción, imaginación, razonamiento y comprensión se encuentran conservadas, además la exposición de sus ideas es coherente y con sentido de realidad de acuerdo a su desarrollo cultural.

A nivel general, DDDC-89 presenta una personalidad con características de introversión. Es una persona sensible con una autoestima conservada. Es trabajadora, respetuosa, empática y humilde, indica que tiene metas a futuro por las cuales se encuentra trabajando a nivel personal y laboral. Su manejo de la ansiedad y el estrés es mediante la

Consulta de Psicología



catarsis de sus emociones. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa “Quiero darle la oportunidad a otras personas que quieran tener hijos y ofrecerles una buena vida”. Adicionalmente puede establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar. Entre sus valores más importantes se encuentran el respeto y la honestidad.



Rojas, A. (2024)

## HEMATOLOGIA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
TIPAJE Y RH	O POSITIVO		
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA	"AA"		
<b>HEMOGRAMA COMPLETO</b>			
RECUESTO DE LEUCOCITOS	11.00	↑ 10 <sup>3</sup> /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	77.5	↑ %	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	12.2	↓ %	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	5.5	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	4.5	↑ %	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	0.3	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	8.50	↑ 10 <sup>3</sup> /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	1.30	10 <sup>3</sup> /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.60	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.50	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.00	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.10
RECUESTO DE ERITROCITOS	4.02	↓ 10 <sup>6</sup> /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	12.4	↓ g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	36.0	↓ %	37.0 - 47.0
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO (VCM)	91.0	fL	80.4 - 95.9
HEMOGLOBINA CORPUSCULAR MEDIA (HCM)	30.8	pg	27.2 - 33.5
CONCENTRACION HCM (CHCM)	34.0	g/dL	32.0 - 36.0
AMPLITUD DE DISTRIBUCIÓN ERITROCITARIA (RDW)	13.2	%	11.5 - 14.5
RECUESTO DE PLAQUETAS	214	10 <sup>3</sup> /μL	150 - 450
VOLUMEN PLAQUETARIO MEDIO	8.9	fL	6.0 - 9.5

## QUIMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ANTICUERPOS IgM Elisa	11.10	U/mL	0.00 - 25.00
CITOMEGALOVIRUS ANTICUERPOS IGM Quimioluminiscencia	0.25	INDEX	
VALORES DE REFERENCIA:			
NEGATIVO <0.90			
DUDOSO >0.99 y <1.20			
REACTIVO >1.20			

## SEROLOGIA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
VDRU/RPR	NO REACTOR		

METODOLOGIA:  
SYPHILIS RPR TEST

## INMUNOSEROLOGIA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD
<b>VIH IV GENERACIÓN</b> Electroquimioluminiscencia NEGATIVO: Menor de 1.0 POSITIVO: Mayor o igual a 1.0	0.1	INDEX
<b>HEPATITIS C CUANTITATIVA</b> Quimioluminiscencia NEGATIVO: Menor de 0.90 DUDOSO: Mayor o igual de 0.90 Y Menor de 1.0 POSITIVO: Mayor o igual de 1.0	0.01	INDEX
<b>HEPATITIS B ANTÍGENO DE SUPERFICIE CUANTITATIVA</b> NEGATIVO: Menor de 0.90 DUDOSO: Mayor o igual de 0.90 Y Menor de 1.0 POSITIVO: Mayor o igual de 1.0	0.15	INDEX

## QUIMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
<b>HORMONA ANTIMULLERIANA</b> 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	7.970	ng/mL	0.800 - 11.300

## CGT Bank v3.3.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
<b>NHC:</b>	PAT-000032927	<b>Tipo muestra:</b>	Sangre (EDTA)	<b>Clínica:</b>	FERTIDONORS
<b>Nombre paciente:</b>	DDDC-89 DONOR	<b>Fecha toma muestra:</b>	24/01/2024	<b>Doctor:</b>	JORGE CASTILLO BASO
<b>Fecha nac. paciente:</b>	21/04/2001	<b>Fecha recepción:</b>	25/01/2024		
<b>Sexo:</b>	Mujer	<b>Fecha fin. (hora):</b>	28/02/2024 12:04		
<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: DDDC-89 DONOR - 21/04/2001  
 Fecha fin. (hora): 28/02/2024 12:04



### 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: DDDC-89 DONOR - 21/04/2001

Fecha fin. (hora): 28/02/2024 12:04

## LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, API52, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, CD44AS, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKC1, DLG3, DMD, EDA, EMD, F8, F9, FGD1, FMR1, FTSJ1, G6PD, G3B1, GIB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCFCL1, HPRT1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, LICAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCRL, OPHN1, OTC, PAK3, POHA1, PGK1, PHF8, PIP1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RP2, RPGR, RS1, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A6, 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: DDDC-89 DONOR - 21/04/2001

Fecha fin. (hora): 28/02/2024 12:04



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	Condriodisplasia puntata braquitelefálica	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 ligada al X; Síndrome de alfa talasemia y discapacidad intelectual	1 in 500,000	1 in 919,360
X	BRWD3	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	1 in 45,000	1 in 65,000
X	BTK	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	1 in 126,556	1 in 275,310
X	CD40LG	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	1 in 250,000	1 in 532,258
X	CHM	Coroideremia	1 in 33,334	1 in 64,000
X	COL4A5	Síndrome de Alport ligado al X	1 in 34,622	1 in 72,761
X	CUL4B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Cabezas	1 in 500,000	1 in 636,300
X	CYBB	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	1 in 100,000	1 in 250,000
X	DCX	Lisencefalia 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 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	F8	Hemofilia A	1 in 4,635	<1 in 16,550
X	F9	Hemofilia B	1 in 15,000	<1 in 29,000
X	FGD1	Síndrome de Aarskog-Scott; Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 16	1 in 500,000	1 in 937,499
X	FMR1	Síndrome de X-frágil	< 1 in 368	<1 in 37,000
X	FTSJ1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	1 in 45,000	N/A
X	G6PD	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	1 in 25	<1 in 241
X	GJB1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 15,161	1 in 44,254
X	GLA	Enfermedad de Fabry	1 in 35,031	<1 in 217,000
X	GPR143	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	1 in 42,858	<1 in 48,000
X	HCFC1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cbX)	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	KDMSK	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Claes-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	LI CAM	Síndrome LI	1 in 15,000	<1 in 49,000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	MID1	Síndrome de Optiz G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 137	1 in 913
X	MTML	Micropatía motora 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 oritina 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	PCHAL	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	N/A	N/A
X	PKK1	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	PHF8	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 Reppening	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	RPRG	Retinosis pigmentaria tipo 3; Distrofia de conos y bastones ligada al X	1 in 31,373	1 in 35,705
X	RS1	Retinosis quística	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	SCL6A2	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1 in 50,000	1 in 67,647
X	SLS6A8	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	N/A	N/A
X	SYN1	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	1 in 45,000	1 in 55,588
X	THOC2	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	1 in 500,000	N/A
X	UPF3B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 14	1 in 45,000	1 in 49,500
X	WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	1 in 500,000	<1 in 1,000,000
X	ZDHHC9	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Raymond	1 in 45,000	1 in 60,000
X	ZNF711	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	1 in 45,000	1 in 54,000

Nombre paciente / FNA: DDDC-89 DONOR - 21/04/2001

Fecha fin. (hora): 28/02/2024 12:04



Enfermedades autoómicas recesivas				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 833
6	CYP21A2	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	1 in 62	1 in 1,228
13	GJB2	Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 489
16	HBA1	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
16	HBA2	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
11	HBB	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	1 in 67	1 in 411
5	SMN1	Atrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 869

N/A: no data prevalence unknown



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