



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

## INFORMACIÓN GENERAL

 **Fecha de Nacimiento:**  
26/08/2001

 **Nacionalidad:**  
Colombiana

 **Profesión:**  
Aviación (en curso)

 **Estado civil:**  
Soltera

 **Religión:**  
Cristiana

 **Signo:**  
Virgo

## DATOS FISICOS

**Tipo de sangre:** O+

**Origen étnico:** Latina

**Peso:** 59 kg

**Estatura:** 1.60 cm

**Color de ojos:** Marrón oscuro

**Color de piel:** Blanca

**Color de cabello:** Negro

**Textura de cabello:** Liso - Largo

**Estructura ósea:** Mesomorfo

**Nariz:** Pequeña - Punta redonda

**Labios:** Gruesos

**Mentón:** Ovalado

## DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

**1. ¿Cuál fue tu experiencia más divertida?**

**R:** Viajar con mi mamá .

**2. ¿Cuál fue tu experiencia más feliz?**

**R:** Estar en un concurso de modelaje.

**3. ¿Cuál fue tu momento de mayor orgullo?**

**R:** Graduarme.

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

**R:** ---

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

**R:** La muerte de mi abuela.

**6. ¿Cuál fue tu experiencia más peligrosa?**

**R:** Un accidente que presencié pero a mi no me pasó nada.

**7. ¿Cuál fue tu experiencia más aterradora?**

**R:** No he tenido.

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

**R:** Haber viajado sola con mi mamá, estuvimos 4 días en la playa con spa , sauna, restaurantes, bar y habitaciones con vista al mar, volvimos a pasear a la ciudad 15 días más, compartimos bastante, fue un tiempo de mucha diversión y paz.

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

**R:** Siempre he querido ser piloto. También soñaba siendo con ser una modelo o presentadora de televisión.

**10. ¿Cuáles son tus metas en la vida?**

**R:** Actualmente estudio aviación, como meta a corto plazo está terminar mi carrera e iniciar a ejercerla, y mis metas a largo plazo, me visualizo teniendo empresas de formación y siendo coach motivacional ayudando a muchas mujeres a nivel mundial.

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

**R:** Mi ídolo es únicamente Dios, creo firmemente en que existe algo más allá de esta tierra que es infinitamente sabio y divina providencia. Admiro su creación universal, los amaneceres y lo infinita que es la tierra.

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

**R:** - Amor  
- Respeto  
- Lealtad  
- Gratitude  
- Paz  
- Tolerancia  
- Empatía.

## 13. ¿Qué palabras describen tu personalidad?

**R:** - Carismática  
- Genuina  
- Auténtica.

## 14. Describe tus fortalezas.

**R:** Tengo un excelente léxico y locución para hablar, soy curiosa y habilidosa para aprender rápido, me adapto con facilidad a los cambios, soy positiva y creo en mi y en todas mis capacidades.

## 15. Describe tus debilidades.

**R:** Soy muy sentimental, y sobre pienso mucho las cosas.

## 16. ¿Cuáles son tus habilidades artísticas?

**R:** Me encanta mucho el baile y la música, toco el instrumento de lira y me gusta el violín pero nunca aprendí a tocarlo.

## 17. ¿Qué idiomas dominas?

**R:** Español e inglés.

## 18. ¿Cuál es su ocupación?

**R:** Estudio y trabajo de atención al cliente.

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

- R:** - Leer
- Patinar
  - Bailar
  - Cocinar
  - Meditar
  - Yoga
  - Pilates.

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

- R:** -Amo el clima tropical
- La gente cordial
  - Su gastronomía
  - La diversidad de paisajes
  - Me encanta la naturaleza
  - Las zonas rurales las montañas
  - Los colores de mi bandera amarillo de la riqueza, el azul de los mares y el rojo de fuerza.

**21. ¿Cuáles países has visitado?**

- R:** - Colombia
- Venezuela
  - México
  - Panamá.

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

**R:** Diciembre.

**23. ¿Qué deporte te interesa?**

- R:** - Natación
- Tenis.

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

- R:** - Patinaje
- Baloncesto
  - Voleibol
  - Ciclismo

**25. ¿Manejas bicicleta?**

**R:** Sí.

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

**R:** La lira

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

**R:** 8 Horas.

**28. ¿Utilizas anteojos?**

**R:** No.

**29. ¿Fumas?**

**R:** No.

**30. ¿Comes sano?**

**R:** Sí.

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

**R:** No bebo alcohol.

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

**R:** Mi animal favorito es el gato, además me gustan mucho los conejos, perros, caballos y las mariposas.

**33. Qué tipo de música te gusta?**

**R:** - Música romántica  
- Música contemporánea  
- música clásica  
- Salsa  
- Bachata.

**34. Cuál es tu libro favorito?**

**R:** “El hombre en busca de sentido” de Viktor Frankl.

**35. Cuál es tu color favorito?**

**R:** El morado por qué es puro y me transmite dulzura y tranquilidad.

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

**R:** Me gustan las camionetas.

**37. Cuál es tu comida favorita?**

**R:** - Me gusta la granola con yogur  
- El arroz con lentejas, carne molida y tajadas me encanta.

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

**R:** “El Rey León” y “Comer, Rezar, Amar”.

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

**R:** Apoyo mucho las escuelas dominicales para niños de bajos recursos, para hablarles de Dios y encaminarlos a tener una salud mental sana sin limitaciones sin importar donde crezcan y con quien.

**40. A qué famosa te pareces?**

**R:** ---

## DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy una persona agradecida y Creyente de Dios, para mí es muy importante La energía, el universo y la meditación, Soy muy intuitiva y consciente de mí misma, me describo como una mujer amable, Carismática, Honesta Seruicial, entusiasta, Resuena Disciplinada y Determinada. una mujer Tranquila pero con gran capacidad de iniciativa. No espero a que me digan que hacer, Siempre busco la Forma de mejorar los procesos, en mí existe la perfección aunque a veces siento que no es tan bueno porque cuando hago algo que demande Totalmente mi Tiempo y atención procuro de que salga perfecto, no puede haber Fallo, Soy una persona amorosa me encantan los atardeceros y vez como la luna se apodera del cielo Nocturno, como con locura la perfección de Dios al crear cada cosa, persona, etc del planeta, Soy muy apasionada y tengo mi Proposito de vida muy claro. Soy una mujer que impactara y ayudara mujeres de Todo el mundo a encontrar y estar en su mejor Version. me apasiona la amición, me encanta adiestrarme en el mundo de manifestación y las Relaciones Personales, como cada una de sus Relaciones es tan distinta y se apuende de cada uno de ellos.

## MOTIVACIÓN PARA DONAR

Quiero ser donante de óvulos para poder ayudar en la acción de que otras mujeres y familias puedan tener hijos, me siento segura en la clínica y se que no se compromete en contra mi salud, así que realmente es una oportunidad de también poder influir en este proceso de creación.

## CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

## MAMÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
43	Colombiana
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.57	Estilista
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
69 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>
4/17/1980	Marrón oscuro

## PAPÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
40	Venezolana
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.78	---
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
89 kg	Trigueño
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Buena	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
17/03/1983	Marrón oscuro

## ABUELA MATERNA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
56	Colombiana
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.60	Chef
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
86 kg	Morena
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Fallecida	Negro
<b>Causa de muerte:</b>	<b>Color de ojos:</b>
Cáncer de ovario con metástasis en el estómago e intestino	Marrón oscuro
	<b>Fecha de Nacimiento:</b>
	03/03/1969



Consulta de Psicología

## INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

### DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: MCHB-AW

Fecha de Nacimiento: 26/08/2001

Grado de instrucción: tercer semestre de la carrera de Aviación

Religión: Cristiana

Estado Civil: Soltera

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

**Historia Clínica (aspectos relevantes):** Antecedentes Familiares: MCHB-AW reporta antecedentes de cancer en abuela materna, sin embargo no indica ningún otro antecedente físico o psiquiátrico significativo.

Por otra parte, MCHB-AW indica los siguientes antecedentes personales:

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

En la actualidad reporta:

- Alimentación sana y balanceada.
- Hábitos saludables de sueño y descanso
- No ingiere medicamentos
- Le interesan los viajes, diseño de modas, ventas, la psicología y lo relacionado con el crecimiento personal.

### 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.

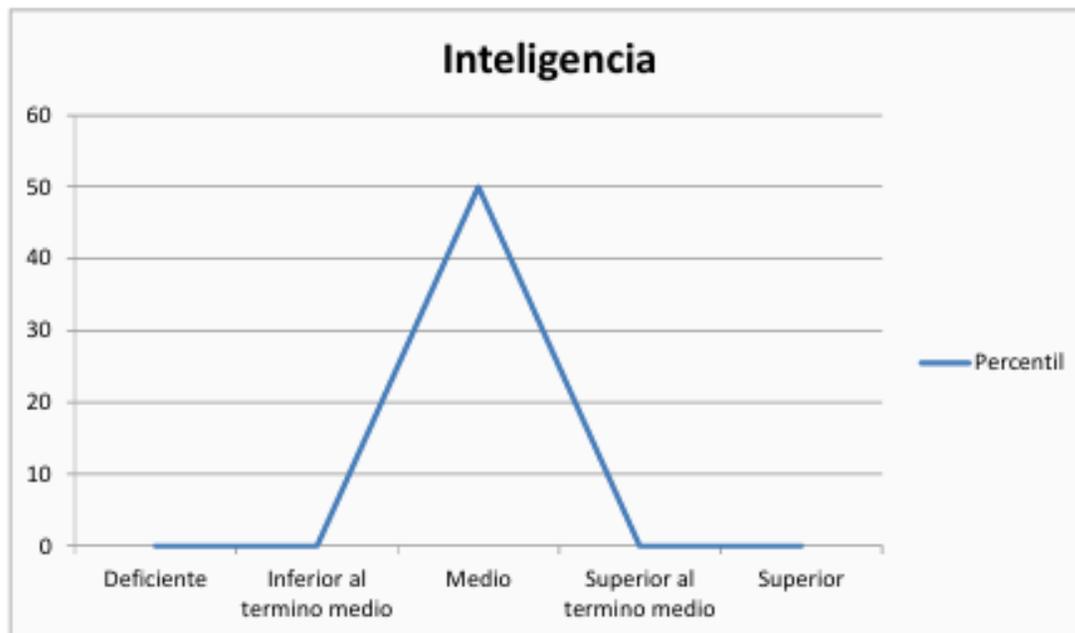


Consulta de Psicología

## RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

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



Rojas, A. (2024)

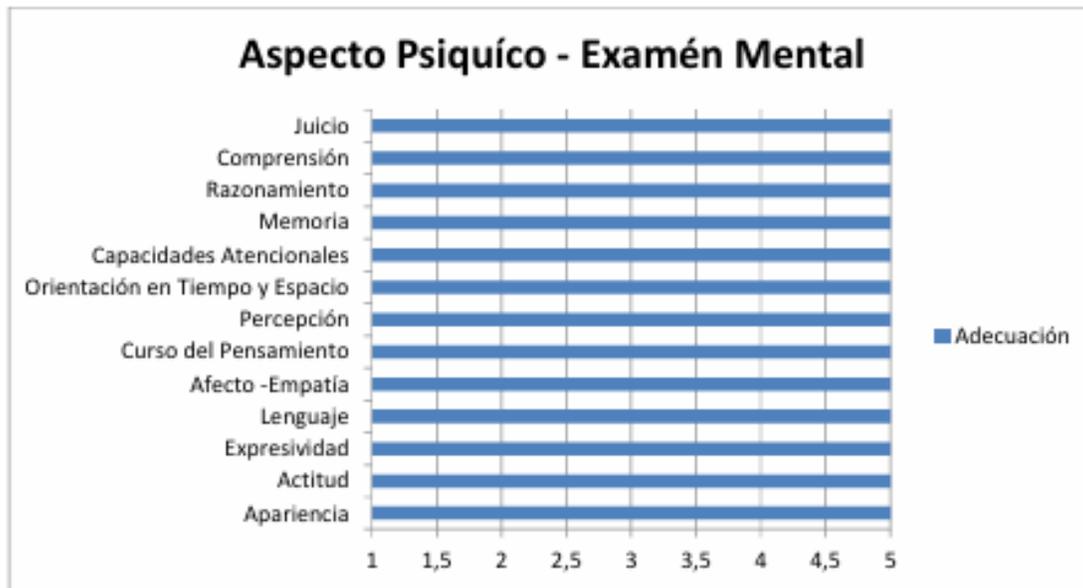
**Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad:** MCHB-AW es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo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

A nivel general, MCHB-AW presenta una personalidad con características de introversión. Presenta una autoestima, seguridad y autoconfianza conservadas. Es organizada, perfeccionista, resiliente, empática, responsable, humilde, y es constante en la realización y alcance de sus metas personales y profesionales. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Lo hago porque pienso que si estoy apta para donar podría ayudar a

Consulta de Psicología



otros a formar su familia y además podría pagar parte de mis estudios". Adicionalmente puede establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar. Entre sus valores más importantes se encuentran la responsabilidad y la gratitud.



Rojas, A. (2024)

## HEMATOLOGIA

PRUEBA TIPAJE Y RH	RESULTADO O POSITIVO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA	"AA"		
<b>HEMOGRAMA COMPLETO</b>			
RECuento DE LEUCOCITOS	5.00	10 <sup>3</sup> /μL	4.00 - 10.50
NEUTROFILOS (%)	31.0	↓ %	50.0 - 60.0
LINFOCITOS (%)	51.2	↑ %	30.0 - 50.0
MONOCITOS (%)	9.8	%	2.0 - 11.0
EOSINÓFILOS (%)	6.8	↑ %	1.0 - 3.0
BASÓFILOS (%)	1.2	%	0.0 - 2.0
NEUTROFILOS (#)	1.60	10 <sup>3</sup> /μL	1.50 - 6.60
LINFOCITOS (#)	2.60	10 <sup>3</sup> /μL	1.00 - 3.50
MONOCITOS (#)	0.50	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 1.00
EOSINÓFILOS (#)	0.30	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.70
BASOFILOS (#)	0.10	10 <sup>3</sup> /μL	0.00 - 0.10
RECuento DE ERITROCITOS	4.67	10 <sup>6</sup> /μL	4.20 - 5.40
HEMOGLOBINA	12.6	g/dL	12.5 - 16.0
HEMATOCRITO	39.0	%	37.0 - 47.0
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO (VCM)	84.0	fL	80.4 - 95.9
HEMOGLOBINA CORPUSCULAR MEDIA (HCM)	26.9	↓ pg	27.2 - 33.5
CONCENTRACION HCM (CHCM)	32.0	g/dL	32.0 - 36.0
AMPLITUD DE DISTRIBUCIÓN ERITROCITARIA (RDW)	12.2	%	11.5 - 14.5
RECuento DE PLAQUETAS	227	10 <sup>3</sup> /μL	150 - 450
VOLUMEN PLAQUETARIO MEDIO	7.2	fL	6.0 - 9.5

## QUIMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ANTICUERPOS IgM Elisa	1.20	U/mL	0.00 - 25.00
CITOMEGALOVIRUS ANTICUERPOS IGM Quimiluminiscencia	0.23	INDEX	

VALORES DE REFERENCIA:  
 NEGATIVO <0.90  
 DUDOSO >0.99 y <1.20  
 REACTIVO >1.20

## INMUNOSEROLOGIA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
VIH IV GENERACIÓN Electroquimioluminiscencia NEGATIVO: Menor de 1.0 POSITIVO: Mayor o igual a 1.0	0.1	INDEX	
HEPATITIS B ANTÍGENO DE SUPERFICIE CUANTITATIVA NEGATIVO: Menor de 0.90 DUDOSO: Mayor o igual de 0.90 Y Menor de 1.0 POSITIVO: Mayor o igual de 1.0	0.18	INDEX	

## SEROLOGIA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
VDRL/RPR	NO REACTOR		

METODOLOGIA:  
SYPHILIS RPR TEST

## QUIMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA 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	3.900	ng/mL	0.800 - 11.300

## CGT Bank v3.3.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
<b>NHC:</b>	PAT-000034452	<b>Tipo muestra:</b>	Sangre	<b>Clínica:</b>	FERTIDONORS
<b>Nombre paciente:</b>	MCHB-AW DONOR	<b>Fecha toma muestra:</b>	23/04/2024	<b>Doctor:</b>	JORGE CASTILLO BASO
<b>Fecha nac. paciente:</b>	26/08/2001	<b>Fecha recepción:</b>	24/04/2024		
<b>Sexo:</b>	Mujer	<b>Fecha fin. (hora):</b>	23/05/2024 11:14		
<b>Grupo étnico:</b>	Hispano				
<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: 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: MCHB-AW DONOR - 26/08/2001

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:14



### 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: MCHB-AW DONOR - 26/08/2001

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:14



## LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CDH0LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKC1, DLG3, DMD, EDA, EMD, F8, F9, FGD1, FMR1, FTSJ1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCF1, HPR1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, LICAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCRL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POU3F4, PQBP1, 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: MCHB-AW DONOR - 26/08/2001

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:14



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 síndrómica 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 punctata braquiotelefálica	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	BTX	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 síndrómica 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	DKC1	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 250,000	1 in 459,999
X	DLG3	Discapacidad intelectual no síndrómica 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 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 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 síndrómica 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 cblX)	1 in 500,000	N/A
X	HPR1	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 síndrómica 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 síndrómica ligada al X tipo Claes-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	L1CAM	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 Opatz 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	OCRL	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 síndrómica 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	PHF8	Discapacidad intelectual síndrómica 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	PQB1	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	Retinosquitis	1 in 25,000	1 in 44,241
X	SH2D1A	Síndrome linfoproliferativo 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	UPF3B	Discapacidad intelectual síndrómica 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	ZDHC9	Discapacidad intelectual síndrómica 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: MCHB-AW DONOR - 26/08/2001

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:14



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](http://fertidonors.com)