



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL

 **Fecha de Nacimiento:**
27/11/02

 **Nacionalidad:**
Panameña

 **Profesión:**
Lic. Salud Ocupacional

 **Estado civil:**
Soltera

 **Religión:**
Católica

 **Signo:**
Sagitario

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: O+

Origen étnico: Latina

Peso: 49 Kg

Estatura: 1.51

Color de ojos: Marrón

Color de piel: Blanca

Color de cabello: Castaño oscuro

Textura de cabello: Rizado

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Grande - Punta redonda

Labios. Delgados

Mentón: Cuadrado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. ¿Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Mi experiencia más divertida fue un viaje a la playa con mis amigos durante las vacaciones de verano. Cada día estaba lleno de actividades como nadar, hacer snorkel y jugar voleibol en la arena. Una noche decidimos organizar una barbacoa y terminamos contando chistes y cantando alrededor de una fogata hasta tarde. Fue una experiencia llena de risas y momentos inolvidables que siempre recordaré con cariño.

2. ¿Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Mi experiencia más feliz fue cuando recibí la noticia de que había sido aceptada en la universidad, ya que tenía cupos limitados. Compartir esa noticia con mi familia y ver lo orgullosos y felices que estaban fue un momento realmente especial y significativo para mí.

3. ¿Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Estar terminando mi carrera, saber que mis esfuerzos académicos están dando frutos me dio una gran satisfacción personal y haber tenido oportunidades de desarrollarme como investigadora en este país.

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

R: Una experiencia que me causó una gran impresión fue cuando viajé por primera vez a España sola para visitar a mi familia. Era la primera vez que salía del país y todo me parecía nuevo y emocionante.

Este viaje despertó mi interés por otras culturas y me inspiró a querer viajar y explorar más en el futuro.

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

R: La experiencia más triste de mi vida fue la pérdida de un ser querido. La sensación de vacío y la tristeza fueron abrumadoras, pero también me enseñaron la importancia de valorar cada momento con las personas que amo. Pasar por este duelo fue un proceso difícil, pero también me ayudó a crecer emocionalmente y a comprender mejor la fragilidad de la vida y la importancia de la resiliencia.

6. ¿Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Mi experiencia más peligrosa que viví fue durante una caminata en una montaña con unos amigos. Decidimos explorar un sendero poco conocido que nos recomendaron, sin darnos cuenta de que no estábamos completamente preparados para las condiciones que encontraríamos. A medida que subíamos, el terreno se volvía cada vez más empinado y resbaladizo debido a las lluvias recientes. En un punto, resbalé, golpeándome varias veces en el camino.

7. ¿Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Mi experiencia más aterradora fue durante una excursión a la montaña con amigos. En ese momento no sabía nadar, me resbalé y caí en lo hondo del río. Intentaron sacarme del agua, pero la persona se estaba ahogando conmigo y después perdí la conciencia. Finalmente, me lograron sacar del agua.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Las mejores vacaciones que he tenido fueron el viaje a España con mi familia. Visitamos varias ciudades, incluyendo Madrid y Sevilla, cada una con su propio encanto y cultura única. Disfruté mucho de la comida, especialmente de los churros con chocolate. También me encantó explorar los sitios históricos y aprender sobre la rica historia del país. Fue una experiencia enriquecedora que me dejó con ganas de seguir explorando el mundo.

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

R: Cuando era niña, solía decir que quería ser doctora, modelo, cantante y bailarina. Me apasionaba hacer todas estas cosas y destacar mucho entre los demás. Solía decir que quería escribir libros y ser muy famosa.

10. ¿Cuáles son tus metas en la vida?

R: Mis metas en la vida incluyen graduarme de la universidad y encontrar un trabajo en mi campo que me apasione. También quiero viajar y conocer diferentes culturas para enriquecer mi perspectiva del mundo. A largo plazo, espero poder contribuir positivamente a mi país, ya sea a través de proyectos profesionales o voluntariado. Además, deseo formar una familia y mantener relaciones sólidas y significativas con mis seres queridos.

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

R: Mis ídolos y héroes incluyen a figuras como Nelson Mandela y Marie Curie. Admiro a Mandela por su inquebrantable lucha por la justicia y la igualdad, y su capacidad para perdonar y unir a una nación dividida. Marie Curie es una inspiración por su dedicación a la ciencia y sus contribuciones pioneras a la física y la química, a pesar de los obstáculos que enfrentó como mujer en su época. Ambos representan perseverancia, inteligencia y un compromiso con mejorar el mundo.

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

R: Los valores que considero más importantes son la honestidad, la empatía y la perseverancia. La honestidad es crucial para construir relaciones de confianza y vivir una vida íntegra. La empatía nos permite comprender y conectar con los demás, fomentando la compasión y la colaboración. La perseverancia es esencial para superar desafíos y alcanzar nuestras metas, recordándonos que el esfuerzo constante puede llevarnos a grandes logros.

13. ¿Qué palabras describen tu personalidad?

R: Las palabras que describen mi personalidad son: curiosa, persistente, empática y optimista. La curiosidad me impulsa a aprender y explorar nuevas ideas. La persistencia me ayuda a seguir adelante, incluso cuando enfrento obstáculos. La empatía me permite conectarme profundamente con los demás y entender sus perspectivas. El optimismo me mantiene motivada y me ayuda a ver el lado positivo de las situaciones.

14. Describe tus fortalezas.

R: Mis fortalezas incluyen una fuerte ética de trabajo, habilidades de comunicación efectiva y capacidad para resolver problemas. Soy dedicada y comprometida con mis responsabilidades, siempre buscando dar lo mejor de mí. Mi habilidad para comunicarme claramente me ayuda a colaborar bien con otros y a expresar mis ideas de manera comprensible.

15. Describe tus debilidades.

R: Una de mis debilidades es que a veces puedo ser demasiado perfeccionista, lo que me lleva a dedicar más tiempo del necesario a tareas intentando que todo sea perfecto. También tiendo a ser un poco impaciente, especialmente cuando los resultados no son inmediatos. Estoy trabajando en aprender a aceptar que no todo puede ser perfecto y que la paciencia es clave para alcanzar objetivos a largo plazo.

16. ¿Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Aunque no soy una artista profesional, disfruto del dibujo y la pintura en mi tiempo libre. Encuentro que estas actividades son una excelente manera de relajarme y expresar mi creatividad.

17. ¿Qué idiomas dominas?

R: Domino el español, que es mi lengua materna, y tengo un buen nivel de inglés. He estado estudiando inglés desde la escuela y continúo practicando para mejorar mi fluidez. Además, estoy interesada en aprender italiano el cual ya estoy practicando.

18. ¿Cuál es su ocupación?

R: Actualmente, soy estudiante universitario y estoy próxima a graduarme. Me dedico a mis estudios a tiempo completo y participo en diversas actividades académicas y extracurriculares. Además, trabajo a tiempo parcial en marketing y modelaje, lo que me ayuda a ganar experiencia laboral y a administrar mejor mi tiempo y mis responsabilidades.

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

R: Hacer manicura, maquillar, hacer manualidades y tocar el ukelele.

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

R: Lo que más me gusta de mi país es su diversidad cultural y su rica historia. Cada región tiene su propio conjunto de tradiciones, comidas y festividades, lo que hace que haya siempre algo nuevo por descubrir. La comida es otra de mis cosas favoritas; hay una variedad increíble de platos deliciosos que reflejan nuestra cultura.

21. ¿Cuáles países has visitado?

R: Hasta ahora, solo he visitado España. Fue una experiencia increíble que me permitió conocer una cultura diferente, explorar lugares históricos y disfrutar de la deliciosa comida española. Espero poder visitar muchos más países en el futuro y seguir ampliando mis horizontes culturales

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

R: Mi época favorita del año es el invierno. Me encanta la sensación de frío y la oportunidad de usar ropa abrigada. Las actividades típicas de invierno, como beber chocolate caliente y ver películas bajo una manta, son algunas de mis favoritas.

23. ¿Qué deporte te interesa?

R: Me interesan el fútbol y el voleibol. Aunque no soy muy deportista. Me gusta la emoción del juego y la habilidad de los jugadores para coordinarse y trabajar en equipo.

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

R: He practicado algo de fútbol y voleibol. En la escuela secundaria, participaba ocasionalmente en partidos de fútbol y voleibol con mis amigos. Aunque no soy muy deportista, estos juegos me brindan una oportunidad para mantenerme activa y socializar.

25. ¿Manejas bicicleta?

R: Sí, manejo bicicleta. Aprendí a andar en bicicleta cuando era niña y desde entonces ha sido una actividad que disfruto mucho. Me gusta salir a pasear en bicicleta los fines de semana. Es una excelente manera de hacer ejercicio y disfrutar del aire libre.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: He tocado el ukelele. Empecé de forma autodidacta, lo que me permitió explorar diferentes géneros musicales y tocar canciones modernas.

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

R: En una noche promedio, suelo dormir entre 7 y 8 horas. Intento mantener una rutina de sueño constante para asegurarme de estar bien descansada y lista para el día siguiente. Creo que el sueño es fundamental para la salud mental y física, y trato de priorizarlo en mi rutina diaria.

28. ¿Utilizas anteojos?

R: Sí, utilizo anteojos. Los necesito principalmente para leer y trabajar en la computadora, ya que tengo una ligera miopía. Los anteojos me ayudan a mantener una visión clara y a reducir la fatiga visual, especialmente durante largas sesiones de estudio.

29. ¿Fumas?

R: No, no fumo y nunca he fumado.

30. ¿Comes sano?

R: Sí, trato de comer sano la mayor parte del tiempo. Mi dieta incluye una variedad de frutas, verduras y granos. Intento evitar los alimentos procesados y las bebidas azucaradas, optando por opciones más naturales y nutritivas. Creo que una alimentación balanceada es clave para mantener la energía y la salud en general.

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: Sí, me encantan los animales. Mi animal favorito es el gato, y mi mascota es un hámster. Los animalitos son leales, cariñosos y siempre están ahí para alegrarte el día. Crecí con gatos y siempre he disfrutado de su compañía.

33. ¿Qué tipo de música te gusta?

R: Me gusta una variedad de géneros musicales, incluyendo el pop, el rock y la música clásica. Disfruto de artistas urbanos. La música es una parte importante de mi vida, ya que me ayuda a relajarme, concentrarme y disfrutar de los momentos especiales.

34. ¿Cuál es tu libro favorito?

R: No soy de mucho leer, pero me gusta leer el Docat, es el libro de la doctrina social de la Iglesia Católica y ayuda mucho para ser una buena persona.

35. ¿Cuál es tu color favorito?

R: Mi color favorito es el azul. Me gusta porque es un color calmante y versátil que se puede ver en muchos aspectos de la naturaleza, como el cielo y el mar. También encuentro que el azul es un color que transmite tranquilidad y serenidad.

36. ¿Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Mi tipo de carro favorito es el mini cooper, es pequeño como yo.

37. ¿Cuál es tu comida favorita?

R: La pasta o la lasaña.

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

R: La saga de divergente y la de los juegos del hambre, hay mucha acción y drama y son mis géneros de películas preferido.

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

R: Sí, he asistido a varios cursos y he realizado trabajo voluntario. He tomado cursos de desarrollo personal y habilidades profesionales, como de salud para los derechos humanos y otro de tecnología . En cuanto a voluntariado, he participado en programas de radio.

40. ¿A qué famosa te pareces?

R: No estoy segura de a qué famosa me parezco, pero algunas personas me han dicho que tengo un aire a Emma Watson, especialmente por mi interés en temas de justicia social y educación. Aunque no estoy completamente de acuerdo, lo tomo como un cumplido, ya que admiro su trabajo y su dedicación.

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy una persona bastante alegre no suelo enojarme con facilidad, disfruto de la paz, al dedicarme tiempo para mi misma y enfocarme en mis proyectos.

Soy una persona creativa, un poco mandona pero intento mejorar siempre... y con un buen sentido del humor.

MOTIVACIÓN PARA DONAR

Mi motivación para donar óvulos es que es un acto que puede cambiar la vida de una pareja, que se planifica para traer una criatura deseada a este mundo.

Esta es una buena oportunidad para facilitar ese proceso a estas personas y ser más felices.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
53	Española
Estatura:	Profesión:
1.34	Profesora
Peso:	Color de piel:
60kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
13/04/1971	Marrón oscuro

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
60	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.67	Profesor
Peso:	Color de piel:
69kg	Trigueña
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
22/08/1963	Marrón claro

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
72	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.48	Empresaria
Peso:	Color de piel:
71kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
16/05/1952	Marrón oscuro

ABUELO MATERNO

No tiene comunicación con mi mamá

ABUELA PATERNA

Edad:

82

Estatura:

1.65

Peso:

63kg

Estado de salud

Saludable

Fecha de Nacimiento:

27/10/1941

Nacionalidad:

Panameña

Profesión:

Costurera

Color de piel:

Blanca

Color de cabello:

Negro

Color de ojos:

Verde - marrón claro

ABUELO PATERNO

Falleció de un infarto, es la única información que me brindaron mis padres



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: DEAD-89

Fecha de Nacimiento: 27/11/2002

Grado de instrucción: 7mo semestre 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: DEAD-89 no reporta antecedentes de discapacidad ni trastornos psiquiátricos asociados a sus familias maternas y paternas.

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

- Niega operaciones
- Niega hospitalización
- Niega pérdida de conocimiento
- Niega consumo de sustancias ilegales
- Rendimiento académico bueno durante la primaria y secundaria

En la actualidad DEAD-89 reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos de sueño adecuados
- No ingiere medicamentos
- Le interesa estar actualizada en su carrera y los avances científicos

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.

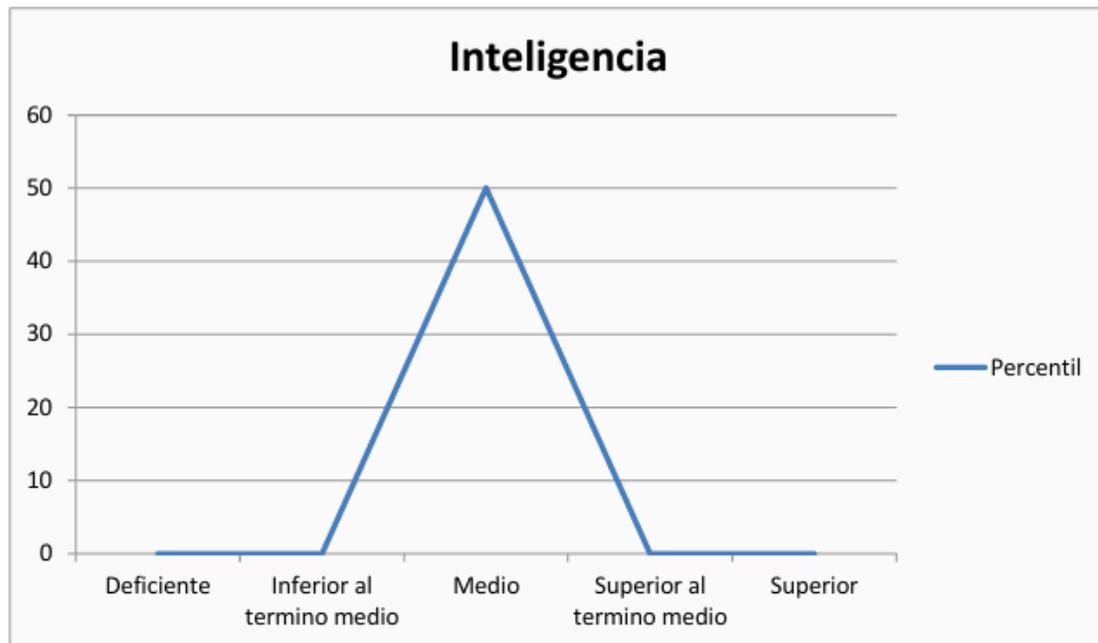


Consulta de Psicología

RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

Área Neuropsicológica e inteligencia: DEAD-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, DEAD-89 se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2024)

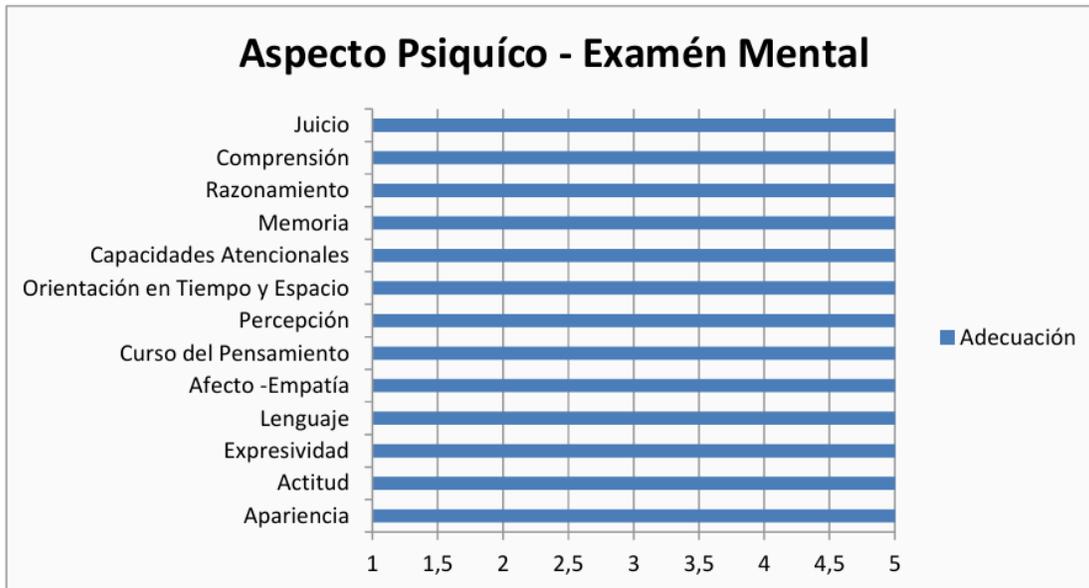
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: DEAD-89 es una adulta que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental su consciencia era lúcida, orientada 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, DEAD-89 se presenta como una persona con seguridad, autoconfianza y una autoestima conservada. Es empática y demuestra equilibrio en su gestión emocional y autocuidado de su integridad física y mental. Es alegre, risueña y tiene un vocabulario enriquecido culturalmente. Asimismo, muestra valores tendientes a la honestidad y la responsabilidad. Además, cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Es una forma de hacer voluntariado. Es una acción que puede ayudar a personas que anhelan

Consulta de Psicología



crear una familia". Adicionalmente tiene la capacidad de establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar.



Rojas, A. (2024)

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

Hematología

HEMOGRAMA

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
FORMULA ROJA				
Eritrocitos		4.43	x 10 ⁶ µL	4.00 - 6.20 x 10 ⁶ µL
Hemoglobina		13.8	g %	11.0 - 17.0 g/dL
Hematocrito		38.7	%	35.0 - 55.0 %
Volumen Globular Medio		87.4	fL	80.0 - 100.0 fL
Concentración Media de Hemoglobina		31.2	pg	26.0 - 34.0 pg
Concentración Media de Hb Corpuscular	▲	35.7	g/dL	31.0 - 35.5 g/dL
A.D.E.		15.2	%	10.0 - 16.0 %
Plaquetas x mm ³		351	mil	150 - 400 mil
Leucocitos x mm ³		5.4		4.0 - 12.0
FORMULA LEUCOCITARIA (%)				
Neutrófilos Totales		56.2	%	50.0 - 80.0 %
Linfocitos		32.7	%	25.0 - 50.0 %
Monocitos		7.0	%	2.0 - 10.0 %
Eosinófilos		3.7	%	0.0 - 5.0 %
Basófilos		0.4	%	0.0 - 2.0 %
FORMULA LEUCOCITARIA EN CIFRAS ABSOLUTAS				
Neutrófilos Totales		3.0		2.0 - 8.0
Linfocitos		1.8		1.0 - 5.0
Monocitos		0.4		0.1 - 1.0
Eosinófilos		0.2		0.0 - 0.4
Basófilos		0.0		0.0 - 0.2

Verificado por: Supervisor

TIPO SANGUINEO Y FACTOR RH

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Tipo Sanguíneo		O		
Factor Rh		Positivo		

Inmunología

HBSAG, VIDAS®

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Antígeno de Superficie de Hepatitis B (HBsAg).		0.06	Índice, i	Negativo i < 0.13 Positivo i >= 0.13

Técnica: ELFA, Ensayo de fluorescencia ligado a Enzimas.

Verificado por: Supervisor

HIV, VIDAS®

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
HIV		0.08	RFV	Negativo < 0.25 Positivo >= 0.25

Metodología: Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

Verificado por: Supervisor

HEPATITIS C (HCV), ANTICUERPOS

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Hepatitis C (HCV), Anticuerpos		0.4		No Reactivo: Menor de 1.0 Reactivo: Mayor o igual a 1.0

Verificado por: Supervisor

CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ACS IGM

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ACS IGM		0.08	Index	<0.9: No detectable 0.91 - 1.1: Zona Gris >1.1: Detectable

Serología

VDRL

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
VDRL		NO REACTIVO		NO REACTIVO

Verificado por: Supervisor

Pruebas Especiales

CMV IGM, VIDAS®

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
CITOMEGALOVIRUS IgM (CMVM)		0.12	Índice, i	Negativo < 0.70 Dudoso > = 0.70 - < 0.90 Positivo: > = 0.90

QUIMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	8.000	ng/mL	0.800 - 11.300
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		

CGT Bank v5.4.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
NHC:	PAT-000034757	Tipo muestra:	Sangre	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	DEAD-89 DONOR	Fecha toma muestra:	06/05/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	27/11/2002	Fecha recepción:	08/05/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	03/06/2024 02:13		
Grupo étnico:	Hispano				
Indicación:	Sin antecedentes familiares				

RESULTADOS DEL TEST

POSITIVO

El individuo es portador de:

Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa

Gen :	CYP21A2	Alelos:	Het
Cambio ADN:	NM_000500.9:c.955C>T + CYP21A2 gene duplication	Herencia:	AR
Cambio proteína:	-	OMIM fenotipo:	201910
Clasificación de variante:	Patogénica		

Nombre paciente / FNA: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002
 Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13



INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS DEL TEST

En general, este resultado positivo no supone implicaciones clínicas para la persona portadora, ya que existe otra copia normal de los genes recesivos indicados en la tabla que aporta información suficiente para una correcta función biológica. De cara a la descendencia, la probabilidad de transmisión de esta/s variante/s es del 50% de forma independiente para cada una de ellas. Para reducir el riesgo de tener descendencia afectada, la pareja o donante de gametos debe ser negativa para los genes incluidos en la tabla. Esta información podría ser clínicamente relevante para sus familiares directos y para su descendencia.

Si un paciente y su pareja reproductiva son portadores de una mutación en el mismo gen asociado a herencia recesiva, existe un 25% de riesgo de descendencia afectada. Si una paciente es portadora de una variante en un gen con herencia ligada al X, existe un riesgo del 50% de que la descendencia sea portadora de la misma. Los descendientes varones portadores de la variante podrían presentar síntomas de la enfermedad mientras que la descendencia femenina portadora, a priori, no presentará sintomatología o en caso de hacerlo se esperaría leve.

El riesgo de tener hijos afectados por enfermedades causadas por aquellos genes analizados en el test y en los que no se ha identificado mutación 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).

En este paciente se detectaron dos variantes en el gen CYP21A2, localizado en el cromosoma 6: (i) durante el análisis de número de copias se detectan tres copias en el gen CYP21A2, es decir, la presencia de una duplicación en uno de los alelos; (ii) durante el análisis de la secuencia, se identifica la variante c.955C> T (p.Q318 *). Sin embargo, según la literatura (Pajares et al., 2008), el riesgo de ser portador de CAH es bajo, ya que en aproximadamente el 85% de los casos ambas variantes (c.955C> T y duplicación de genes) están en configuración cis (en el mismo cromosoma) por lo que todavía hay una copia funcional del gen CYP21A2 en el cromosoma 6. Cabe destacar que tener ambos cambios de ADN en diferentes cromosomas (configuración trans) representará un verdadero portador de CAH. Conclusión: lo más probable es que este individuo no sea portador de CAH. Para determinar si el individuo es un verdadero positivo (portador), se debe realizar un análisis de familiares para estudiar la segregación de ambas variantes. Si la variante p.Q318X y el gen duplicado se heredaron cada uno de uno de los padres (menos del 15% de las veces), el c.955C> T (p.Q318 *) representará un verdadero alelo CAH, es decir, el individuo será portador de CAH.

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

Nombre paciente / FNA: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002

Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13



METODOLOGÍA DEL TEST

Extracción de ADN de la muestra biológica, generalmente sangre o saliva, y análisis del exoma completo mediante NGS, incluyendo captura y secuenciación de todos los exones del genoma humano y otras regiones genéticas de interés donde se encuentran la mayoría de las variantes que causan enfermedades monogénicas. Análisis bioinformático de datos secuenciados (pipeline bioinformático v3.0). Los parámetros de calidad incluyen, entre otros, que todas las muestras informadas tendrán un mínimo de 7GB de datos secuenciados, con un valor mínimo de cobertura media de 75x, y un análisis de profundidad de cobertura para un listado de 68.000 posiciones de ADN donde localizan variantes patogénicas conocidas. Análisis por métodos complementarios a la NGS de los siguientes genes, si se incluyen en el test: gen SMN1: delección exón 7; gen CYP21A2 (Hiperplasia adrenal congénita, clásica): mutaciones frecuentes; gen HBA1/HBA2: deleciones frecuentes; gen FXN: triplete GAA; gen FMR1: triplete CGG (solo en mujeres); gen DMD: deleciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); gen F8: inversión intrón 22 (sólo en mujeres). Según nuestros estudios de validación, las muestras informadas tendrán una tasa de detección analítica de variantes de tipo SNV cuando la muestra control NA12878 (Control positivo) presente el siguiente parámetro de "PASS value": NA12878 Sensibilidad SNV ≥ 0.97000 .

LIMITACIONES DEL TEST

En la población general, existe un riesgo de 3-5% de defectos congénitos causados por factores genéticos y/o no genéticos, no detectados por este tipo de pruebas.

Análiticamente, la prueba 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, multifactoriales 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 (excepto si se indica lo contrario) o localizadas en áreas de baja cobertura (<7x), 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 se puede discernir si ambas están en distinto alelo (no portador) o si están en el mismo (en cis) y, por tanto, existen cero copias en el otro (portador silencioso, no detectado). La sensibilidad clínica del CGT es variable para las distintas enfermedades. En particular, 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). Respecto al gen HEXB, el 30% de los pacientes afectados son portadores de una delección de 16kb no incluida en este test. Por tanto, un resultado negativo reduce significativamente pero no excluye al 100% la posibilidad de ser portador (ver tabla de riesgos residuales). La presencia de pseudogenes y/o polimorfismos de baja frecuencia y/o homopolímeros podría dar lugar a falsos positivos y negativos. Además, un resultado negativo para las variantes analizadas no excluye la posibilidad, aunque poco probable, de aparición de novo en la descendencia. 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 patogenicidad de las 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.

Nombre paciente / FNA: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002
 Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13



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.

REALIZADO Y AUTORIZADO POR

Dra. Arantxa Hervás
 3025-CV
 General Supervisor

Si reside en PERÚ puede realizar cualquier consulta u obtener asistencia a través del teléfono +51 1 2670094 o a través del mail de contacto laboratorio.peru@igenomix.com

Este test o parte del test ha sido subcontratado a otro laboratorio del Grupo IGENOMIX

Nombre paciente / FNA: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002

Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13

Igenomix®
PART OF VITROLIFE GROUP™

Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa

¿Qué es Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa?

La hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) por deficiencia de 21-hidroxilasa (21-OHD) sigue un patrón de herencia autosómico recesivo y está causada por variantes patogénicas en el gen CYP21A2. Esta afección se asocia con una producción alterada de hormonas por parte de las glándulas suprarrenales, lo que genera un exceso de andrógenos (u hormonas sexuales masculinas). Los síntomas de la CAH 21-OHD varían en gravedad. Hay dos formas de 21-OHD: CAH clásica y CAH no clásica. La combinación de variantes de CYP21A2 puede ayudar a predecir la presentación clínica; la herencia de una o dos variantes leves en el gen CYP21A2 conduce con mayor frecuencia a CAH no clásica.

La CAH 21-OHD clásica se presenta en la infancia y se divide en tipos con pérdida de sal y virilización simple. Con la forma de pérdida de sal, los hombres y mujeres afectados no pueden retener los niveles adecuados de sodio (sal), lo que puede poner en peligro la vida si no se trata. Los bebés con la forma virilizante simple de 21-OHD CAH no experimentan pérdida de sal. En ambos tipos de CAH clásica por 21-OHD, las niñas pueden nacer con genitales ambiguos. Los hombres y mujeres con CAH 21-OHD clásica pueden mostrar signos de pubertad precoz, edad ósea avanzada y disminución de la fertilidad, y se benefician del tratamiento continuo.

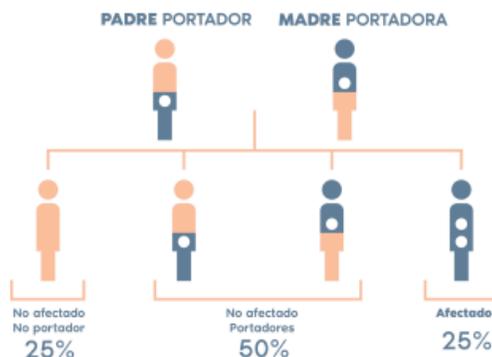
La CAH 21-OHD no clásica es más leve y más común; La pérdida de sal y los genitales ambiguos no se observan en personas con la forma no clásica de CAH. El inicio de los síntomas no clásicos de CAH 21-OHD se produce típicamente en la adolescencia, con grados variables de exceso de andrógenos postnatal, lo que provoca acné, crecimiento excesivo de vello, calvicie frontal, estatura más baja en la edad adulta y disminución de la fertilidad. Las mujeres con CAH 21-OHD no clásica pueden tener irregularidades menstruales y síntomas que podrían imitar el síndrome de ovario poliquístico. Algunas personas con CAH 21-OHD no clásica permanecen asintomáticas.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa?

Si es portador de Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa es importante que su pareja (o donante de gametos) se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si su pareja obtiene un resultado negativo para Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa, la posibilidad de tener un hijo afectado es muy baja, significativamente inferior a la incidencia de enfermedad en la población general. Sin embargo, no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las variantes patogénicas existentes, de forma que siempre existe un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de una variante patogénica actualmente desconocida o no detectable en base a las técnicas actuales.



Si ambos son portadores de esta enfermedad póngase en contacto con su médico o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar.



Nombre paciente / FNA: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002
Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13



¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa?

Cuando ambos progenitores son portadores de Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es de 25% en cada embarazo. (Ver grafico)

¿Qué pasa si voy a recurrir a donación de gametos?

En este caso es recomendable haber realizado el mismo test a/l/a donante y escoger gametos de un individuo negativo para esta enfermedad.

Nombre paciente / FNA: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002

Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13



LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKC1, DLG3, DMD, EDA, EMD, FB, F9, FGD1, FMR1, FTSJ1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCF1, HPR1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, LICAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCR1, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PDK1, PHF8, PLP1, POU3F4, PQBP1, PRP51, RP2, RPGR, RSI, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, URF3B, 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: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002

Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13



Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 3750	1 in 37500
X	AP1S2	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	< 1 in 100 000	Reduced
X	AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1 in 6250	1 in 10417
X	ARSL	Condrosplasia punctata braquicefalónica	< 1 in 100 000	Reduced
X	ARX	Encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 1; Trastornos del desarrollo asociados al gen ARX	1 in 25 000	1 in 100000
X	ATP7A	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	1 in 25000	1 in 100000
X	ATRX	Síndrome de discapacidad intelectual y facies hipotónica ligada al X; Síndrome de alfa talasemia y discapacidad intelectual	< 1 in 100 000	Reduced
X	BRWD3	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	1 in 10000	1 in 50000
X	BTK	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	1 in 50,000	1 in 33333
X	CD40LG	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	< 1 in 100 000	Reduced
X	CHM	Coriorretinia	1 in 18750	1 in 66964
X	COL4A5	Síndrome de Alport ligado al X	1 in 10000	1 in 50000
X	CUL4B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Cabezas	< 1 in 100 000	Reduced
X	CYBB	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	1 in 300	1 in 1500
X	DCX	Lisenocefalia tipo 1 ligada al X	1 in 2500	1 in 50000
X	DKC1	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 62500	1 in 125000
X	DLG3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 93	1 in 45000	1 in 300000
X	DMD	Condiciones relacionadas con la DMD	1 in 1374	1 in 27480
X	EDA	Displasia ectodérmica hipohidrotica tipo 1 ligada al X	1 in 2500	1 in 16667
X	EMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	< 1 in 100 000	Reduced
X	F8	Hemofilia A	1 in 1250	1 in 31250
X	F9	Hemofilia B	1 in 6250	1 in 62500
X	FGD1	Síndrome de Aarskog-Scott; Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 16	1 in 10000	1 in 125000
X	FMR1	Condiciones relacionadas con FMR1	1 in 400	1 in 40000
X	FTS1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	1 in 45000	1 in 300000
X	G6PD	Deficiencia de G6PD	1 in 25	1 in 250
X	GJB1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 9803	1 in 196060
X	GLA	Enfermedad de Fabry	1 in 18750	1 in 187500
X	GRR143	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	1 in 15000	1 in 18750
X	HCP1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metimálica y homocistinemia tipo cbX)	< 1 in 100 000	Reduced
X	HRR11	Síndrome de Leisch-Nyhan	1 in 95000	1 in 380000
X	HSD17B10	Enfermedad mitocondrial HSD10	< 1 in 100 000	Reduced
X	IDS	Mucopolisacaridosis tipo 2	1 in 25000	1 in 125000
X	IL1RAPL1	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 21/34	1 in 25000	1 in 357143
X	IL2RG	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X	1 in 25000	1 in 500000
X	KDM5C	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Claes-Jensen	1 in 4000	1 in 57143
X	LICAM	Síndrome L1	1 in 7500	1 in 150000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 37500	1 in 250000
X	MIDI	Síndrome de Opitz G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 18750	1 in 125000
X	MTM1	Micropatía mitotubular ligada al X	1 in 12500	1 in 83333
X	NDP	Enfermedad de Norrie	1 in 50,000	<1 in 1,000,000
X	NR0B1	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 17500	1 in 58333
X	OCRL	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	< 1 in 100 000	Reduced
X	OPHN1	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia cerebelosa y apariencia facial distintiva	< 1 in 500	Reduced
X	OTC	Déficit de omítina transcarbamilasa	1 in 50000	1 in 166667
X	PAK3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 30	1 in 40000	1 in 800000
X	PDHA1	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	< 1 in 100 000	Reduced
X	PGK1	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	PHF8	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Sklerus	< 1 in 100 000	Reduced
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzhaefer	1 in 353	1 in 441
X	POU3F4	Sordera ligada al X tipo 2	1 in 556,112	<1 in 1,000,000
X	PQBP1	Síndrome de Rampenning	< 1 in 100 000	Reduced
X	PRPS1	Enfermedades relacionadas con PRPS1	< 1 in 100 000	Reduced
X	RP2	Retinosis pigmentaria tipo 2	1 in 5000	1 in 62500
X	RPGR	Retinosis pigmentaria tipo 3; Distrofia de conos y bastones ligada al X	1 in 20000	1 in 28571
X	RS1	Retinosis	1 in 15000	1 in 100000
X	SH2D1A	Síndrome infoproliferativo ligado al X tipo 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	SLC16A2	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	< 1 in 100 000	Reduced
X	SLC6A8	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	SYNL	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	1 in 30000	1 in 150000
X	THOC2	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	< 1 in 100 000	Reduced
X	URF3B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 14	1 in 15000	1 in 75000
X	WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	< 1 in 100 000	Reduced
X	ZDHHC9	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Raymond	1 in 45000	1 in 450000
X	ZNF711	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	1 in 45000	1 in 225000

Nombre paciente / FNA: DEAD-89 DONOR - 27/11/2002

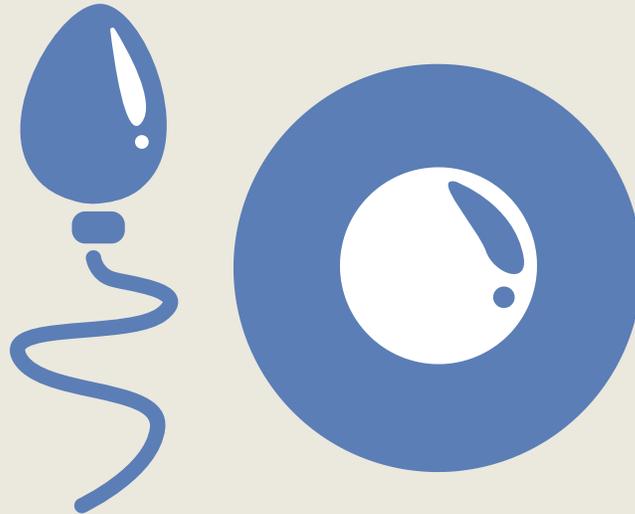
Fecha fin. (hora): 03/06/2024 14:13



Enfermedades autosómicas recesivas				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 833
6	CYP21A2	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa	1 in 62	1 in 1240
13	GJB2	Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 500
16	HBA1	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 200
16	HBA2	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 200
11	HBB	Hemoglobinopatías relacionadas con HBB	1 in 67	1 in 670
5	SMN1	Atrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 360

N/A: no data prevalence unknown





Para garantizar la salud y seguridad del futuro bebé, es imprescindible realizar un matching genético entre la donante y la pareja receptora. Este paso es crucial para descartar cualquier riesgo de anomalías en el bebé debido a condiciones genéticas recesivas compartidas.



fertidonors.com