



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL



Fecha de Nacimiento:

30/06/2002



Nacionalidad:

Colombiana



Profesión:

Lic. en Ing. en Seguridad
Industrial e Higiene Ocupacional



Estado civil:

Soltera



Religión:

Cristiana



Signo:

Cáncer

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: B+

Origen étnico: Latina

Peso: 48 kg

Estatura: 1.55 cm

Color de ojos: Marrón

Color de piel: Trigueña clara

Color de cabello: Negro

Textura de cabello: Rizado

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Pequeña

Labios: Gruesos

Mentón: Cuadrado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. ¿Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Pasar tiempo con mi familia es algo que yo disfruto muchísimo, sobre todo cuando ese nombre lo lleva no solo tu círculo familiar sino que también se anexan amigos, amigos de tus padres, mentores, etc. Recuerdo un campamento que realizamos como familia donde fuimos al menos 4 familias y un par de amigos. Los que éramos más jóvenes alquilamos una casa en Las Tablas, Los Santos, y planificamos ir a la playa. Cada familia preparó su especialidad en la cocina, también realizamos juegos de interacción entre nosotros y nos conocimos mucho más. Recuerdo haber pasado momentos muy divertidos junto a los que somos más jóvenes y quedarnos hasta tarde jugando juegos de mesa y riéndonos mucho. Es una experiencia que deseo repetir todos los años en las vacaciones porque me hace darme cuenta de que pasar momentos de calidad en familia es muy importante.

2. ¿Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Cuando fui voluntaria en mi universidad y conocí a demasiados chicos de otros países, todos de la región centroamericana. Pude desenvolverme perfectamente, relacionándome con ellos y hacerlos sentir como en casa. Les estuve tomando fotos y haciéndoles entrevistas. Recuerdo haber llegado a mi casa con mucha felicidad porque no me imaginé jamás teniendo un intercambio cultural de tal magnitud. Conocí muchas culturas en un mismo evento durante 5 días.

3. ¿Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Cuando viajé sola por primera vez a mis 19 años porque pude realizar todos mis trámites sola, me volví mucho más independiente y mucho más fuerte, confiada de que soy perfectamente capaz de lograr las cosas que me propongo. En el viaje de regreso, mi padre me encomendó que regresara a Panamá con mi abuelo de 95 años y fue todo un reto. De la misma manera, me siento orgullosa de que pude lograrlo.

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

R: De niña, siempre mis padres me mantuvieron en una zona de confort, nunca me cambiaron de escuela y donde estudiaba era una escuela muy pequeña donde todos se conocían y siempre eran los mismos. Hasta que llegué a 8vo grado y mis padres me cambiaron a una escuela muchísimo más grande y con más salones por curso. Lo cual me tomó por sorpresa, no esperé que me cambiaran de colegio y que el cambio fuera tan drástico. Tuve muchos sentimientos encontrados y mucho miedo porque sentía que no era la niña que solía tener muchos amigos y que no le agradaría a nadie. Era muy tímida hasta que me fui desarrollando poco a poco y fui haciendo muy buenos amigos.

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

R: Cuando mi abuelo de 95 años se resbaló y se rompió la cadera. Lo llevaron a un hospital público de muy mala atención donde estuvimos 2 días sin saber nada de él. No nos daban respuestas, no sabíamos qué era de él. Fue una experiencia horrible, lloraba mucho por mi abuelito. No soportaba la idea de saber que estaba solo y adolorido y no podía estar con él. Lloraba mucho por pensar en todo esto.

6. ¿Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Cuando inicié la universidad, también inicié un pequeño emprendimiento en el que vendía maquillaje. Me iba muy bien para ser algo casual y eso siempre me permitía mantener un dinero ahorrado para las cosas que quisiera comprarme por mí sola. Normalmente entregaba en las estaciones del tren, pero había ocasiones donde para concretar la venta debía ser entrega a domicilio. A veces eran lugares donde las apps de entrega no llegaban, entonces para ganarme ese dinero me exponía yendo yo sola en bus y luego caminando a entregar. En una ocasión, me tocó entregar en Concepción y yo nunca había ido allí, pero antes de ir me aseguré de saber el lugar exacto para no sacar mi teléfono y también ir con la ropa más informal que tenía y con menos cantidad de pertenencias.

7. ¿Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Recuerdo que en una ocasión tuve un sueño vívido que parecía muy real, o al menos así se sintió. Una noche estaba muy dormida y me desperté sin poder moverme. La desesperación que tenía dentro de mí era horrible y solo podía abrir un poco los ojos porque mi cuerpo estaba completamente paralizado. En ese momento, empecé a escuchar muchas voces que me hablaban al oído como durante un minuto, luego se callaron y pude recuperar mi movilidad poco a poco. Tiempo después investigué y es un fenómeno conocido como parálisis del sueño. Nunca más volví a experimentar algo parecido.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: En 2022 viajé a Colombia sola y me hospedé con mis tíos más jóvenes. En esas vacaciones fuimos a un tour por Santa Marta que incluyó muchísimas actividades, incluyendo lanzarme por una tirolesa sobre la orilla de la playa, visitar playas de aguas cristalinas, comer muchas cosas variadas, visitar un acuario que quedaba en una isla, viajes en bote hacia otras islas, pasear la ciudad por la noche y un montón de fotos súper divertidas.

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

R: Siempre tuve el sueño de querer conocer el espacio. Siempre fui muy curiosa y para mí era impresionante pensar que había más planetas fuera del nuestro y que no sabíamos exactamente qué podríamos encontrar en ellos. También tuve el sueño de querer viajar a Italia y convertirme en una gran chef de las mejores pizzas. Siempre quise ser una gran cantante y bailarina, aunque pude desarrollar mi talento en el canto de adolescente, mi sueño fue participar en las series de Disney donde cantaban y bailaban.

10. ¿Cuáles son tus metas en la vida?

R: Deseo ser una persona sabia en el futuro, que nunca pare de estudiar y de querer ser mejor en la vida. Una excelente madre de familia, buena esposa y una gran profesional. Deseo aportar al país que me vio crecer lo mejor en conocimientos en cuanto a Seguridad Industrial e Higiene Ocupacional y lograr levantar ese campo que actualmente se encuentra en decadencia en nuestro país. Deseo graduarme y especializarme para obtener un puesto de rango en la CSS para transformar lo que se ha venido haciendo por tantos años y cambiar la cultura de higiene en las empresas panameñas.

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

R: A la única persona a la que querré por siempre tener como ídolo es a Jesús. He visto cómo la vida de muchas personas cambia cuando le conocen. He visto familias destruidas volver a recuperarse gracias al amor de Jesús. Para mí son impresionantes las enseñanzas y la sabiduría que impartía a sus discípulos, sobre todo la paciencia con la que los comprendía. Por Jesús nunca fueron juzgados y siempre en él encontraron un amigo incondicional que no cambiaba su palabra, que se mantenía fuerte en medio de la adversidad y que siempre era compasivo.

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

R: Puedo mencionar la humildad porque es la que, aun siendo grandes, nos permite tener más grandeza. La compasión porque siempre los más vulnerables y el menesteroso necesitarán de la ayuda de alguien más. De todos estos, el más importante es el amor. El verdadero amor puede curar el peor de los males, aunque estos terminen siendo fatales. El amor incluso nos recuerda la esperanza, la felicidad y el contentamiento en todo tiempo.

13. ¿Qué palabras describen tu personalidad?

R: Alegre, siempre llevo una sonrisa conmigo. Cariñosa, me gusta dar amor a los que amo. Hospitalaria, me gusta hacer sentir a las personas como en casa, que tienen un apoyo y un servicio en mí para lo que necesiten. Intensa, porque muchos amigos me dicen que cuando quiero algo no me canso y me vuelvo incluso fastidiosa. Controladora, porque a veces me gusta tener el control de las cosas y manejarlas a mi gusto.

14. Describe tus fortalezas.

R: Soy una chica que no se conforma con lo que ve, soñadora, hecha para grandes cosas, líder en mi comunidad de la iglesia, consejera para muchas de mis amigas. Cuento con una excelente familia que me apoya muchísimo. Tomé la decisión de cursar una carrera que me apasiona y tengo el potencial para cambiar la sociedad y Panamá con ella.

15. Describe tus debilidades.

R: A veces me permito aplazar las cosas que debo hacer, trabajar a último minuto. Suelo decir que sí a muchas cosas y luego la sobrecarga de trabajo es horrible. Suelo procrastinar las tareas que tengo para el día. A veces soy descuidada y un poco despistada. Tengo una memoria que olvida con facilidad pequeños detalles o cosas que no considero importantes.

16. ¿Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Sé cantar, lo hago en el coro de mi iglesia, me apasiona la música. A veces escribo para mí misma pequeños versos en mi teléfono. Soy muy creativa, me gusta realizar mezclas de las canciones que canto, siempre muy variadas. Me gusta bailar, aunque solo lo hago por diversión. Me gusta trabajar las cosas hasta que se vean visiblemente bonitas. Me gusta el lettering a la hora de estudiar y de realizar mis apuntes.

17. ¿Qué idiomas dominas?

R: Domino el inglés. De niña siempre lo estudié y a lo largo de mi vida he tomado cursos de reforzamiento. Puedo mantener fluidamente una conversación con una persona de habla nativa. Es una de mis habilidades que puedo desarrollar en mi futuro lugar de trabajo y creo que abre muchas puertas en la vida profesional.

18. ¿Cuál es su ocupación?

R: Soy estudiante de la carrera Ingeniería en Seguridad Industrial e Higiene Ocupacional. Actualmente curso el primer semestre de 3er año (5to semestre).

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

R: Me encanta sembrar y regar mis plantas. Disfruto mucho leer sobre temas interesantes y que ocupan mi campo de estudio. Amo investigar sobre cosas que me pueden ayudar en el futuro. Deseo tener el hábito de leer mucho más. Suelo pasar mi tiempo viendo series de televisión y videos sobre maquillaje. Me encanta ir a la universidad solo a estudiar en los salones.

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

R: Panamá es el país que me vio crecer y me dio la oportunidad a mí y a mis padres de tener una mejor calidad de vida, por eso lo amo y honro mucho. Amo su cultura y la diversidad de paisajes que tiene. Me gustaría algún día conocer Boquete y adentrarme en ese precioso clima y esos paisajes.

21. ¿Cuáles países has visitado?

R: Solamente he visitado el país donde nací, Colombia.

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

R: El invierno. Los días de lluvia son días que refrescan mucho el cuerpo y, sobre todo, es una época donde los panameños experimentamos un clima distinto porque la mayoría de los meses del año hace calor. La época donde la brisa es fría y no hay mucho sol es la mejor para mí.

23. ¿Qué deporte te interesa?

R: Me interesa mucho el voleibol. Cuando estaba en la escuela lo practicaba mucho en mis clases de educación física y siempre que voy a la playa es la mejor oportunidad para practicarlo con amigos. También ver fútbol es muy apasionante para mí.

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

R: He practicado el voleibol de grande y de niña el tenis.

25. ¿Manejas bicicleta?

R: Sí, aprendí desde niña a manejar bicicleta.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: De niña aprendí a tocar el piano. Tuve muchos profesores hasta que me inscribí en un curso de música.

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

R: Suelo irme a dormir entre las 10:30 PM hasta las 7:30 AM. De 8 a 9 horas de descanso.

28. ¿Utilizas anteojos?

R: Solo los utilizo para estar frente a la computadora, ya que mi vista se irritaba demasiado por pasar mucho tiempo frente a la pantalla estudiando, pero esto me empezó a suceder cuando entré a la universidad.

29. ¿Fumas?

R: No.

30. ¿Comes sano?

R: Sí, mi madre siempre me inculcó buenos hábitos alimenticios acompañados siempre de multivitaminas y suplementos para dar energía y descansar.

31. ¿Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: No bebo alcohol. Solo lo llegué a probar una vez en 2021 y no me gustó para nada.

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

R: Me encantan los animales. Siempre disfruto ver perritos y mis animales favoritos son el perro y los peces. Tengo un Yorkshire Terrier de tres años al que consiento como si fuera mi hijo.

33. ¿Qué tipo de música te gusta?

R: Mi amor por la música me ha llevado a escuchar y cantar todo tipo de género. Disfruto mucho escuchar el típico, el vallenato, el rap, el country y el estilo Rock Pop Contemporáneo, al que también se le conoce como Worship. Todos estos géneros con letras que alaben y exalten el nombre de Dios.

34. ¿Cuál es tu libro favorito?

R: No tengo un libro favorito porque no me inclino a leer sobre novelas o temas específicos. Lo que suelo leer siempre son artículos científicos de revistas, páginas web y la Biblia.

35. ¿Cuál es tu color favorito?

R: Mi color favorito desde niña siempre fue el morado.

36. ¿Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Los SUV porque se puede encontrar comodidad en algo no muy grande ni tampoco muy pequeño, pero siempre a mi parecer lo más importante es que pueda cumplir con las necesidades que tengo en la época de mi vida.

37. ¿Cuál es tu comida favorita?

R: Mi comida favorita es la italiana. Siempre disfruto de una rica pasta o un rico ladopsomo.

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

R: Mi película favorita por siempre será la saga completa de Maze Runner, una emocionante película postapocalíptica donde los más jóvenes luchan por sobrevivir.

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

R: Sí, he asistido al menos a 10 cursos entre presenciales y virtuales. También realicé voluntariado en un evento cultural de universidades interestatales centroamericanas durante 5 días en mi universidad en 2024 y fue para mí una experiencia hermosa.

40. ¿A qué famosa te pareces?

R: Siempre me suelen decir que mi voz es muy parecida a la de una cantante llamada Damaris Guerra y físicamente me siento muy identificada con Waleska Morales.

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy una chica honesta y responsable que siempre trata de ver el lado positivo de las cosas. Tengo muchos sueños y metas por cumplir, y estoy trabajando duro para lograrlos. Actualmente estoy en mi tercer año de la Universidad, cursando la carrera de Ingeniería en Seguridad Inclusiva. Soy una estudiante dedicada y comprometida con mi carrera, buscando adquirir los conocimientos y habilidades necesarios para tener éxito en mi futuro profesional. Además de mis estudios, también me enfoco en mantener un estilo de vida saludable y en desarrollar mis pasiones y hobbies, dentro de los cuales resalta la música. Soy una persona optimista y proactiva, que siempre está buscando oportunidades para crecer y mejorar.

MOTIVACIÓN PARA DONAR

Desde que tengo uso de razón, siempre he sentido un gran deseo de ayudar a los demás y contribuir a la sociedad. Cuando me enteré de la posibilidad de ser donante de óvulos, supe que esta era una forma maravillosa de hacer precisamente esto. Imaginar la alegría y la felicidad que podría traer a una pareja que lucha con la infertilidad me llena de emoción. Saber que mi donación podría hacer realidad el sueño de tener un hijo para alguien que lo anhela verdaderamente es inspirador para mí. Más allá de eso, también me motiva la oportunidad de participar en un proceso tan milagroso y maravilloso como la creación de una nueva vida. Ser parte de algo así me hace sentir muy agradecida y privilegiada. Por eso, sin dudar, decidí convertirme en donante de óvulos. Espero que esta donación pueda cambiar la vida de alguien de la mejor manera posible.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
50	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.50 cm	Gerente de tienda
Peso:	Color de piel:
52 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
23/05/1974	Marrón

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
45	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.65 cm	Técnico de refrigeración
Peso:	Color de piel:
74 kg	Morena
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
22/09/1978	Marrón

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
72	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.49 cm	enfermera
Peso:	Color de piel:
58 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
09/07/1951	Marrón

ABUELO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
72	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.70 cm	Mecánico
Peso:	Color de piel:
---	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecido	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
30/07/1950	Marrón
Fecha de muerte:	Causa de muerte:
10/06/2022	Paro cardíaco

ABUELA PATERNA

Edad:	Nacionalidad:
70	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.45 cm	Cocinera
Peso:	Color de piel:
56 kg	Morena
Estado de salud	Color de cabello:
Saludable	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
08/08/1953	Marrón oscuro

ABUELO PATERNO

Edad:	Nacionalidad:
96	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.70 cm	Agricultor
Peso:	Color de piel:
72 kg	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
En cama, se rompió la cadera por una caída y tiene arritmia cardíaca	Canoso
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
28/12/1927	Azul



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: DMVV-82

Fecha de Nacimiento: 30/06/2002

Grado de instrucción: 5to semestre de Ingeniería en Seguridad Industrial e Higiene Ocupacional

Religión: Cristiana

Estado Civil: Soltera

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: DMVV-82 no reporta antecedentes de discapacidad ni trastornos psiquiátricos asociados a sus familias maternas y paternas.

Por otra parte, DMVV-82 indica los siguientes antecedentes personales:

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

En la actualidad DMVV-82 reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos de sueño adecuados
- No ingiere medicamentos
- Le interesa la música, el canto, la cocina, la moda y viajar.

EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista personal
- Test del Dibujo Libre
- 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.

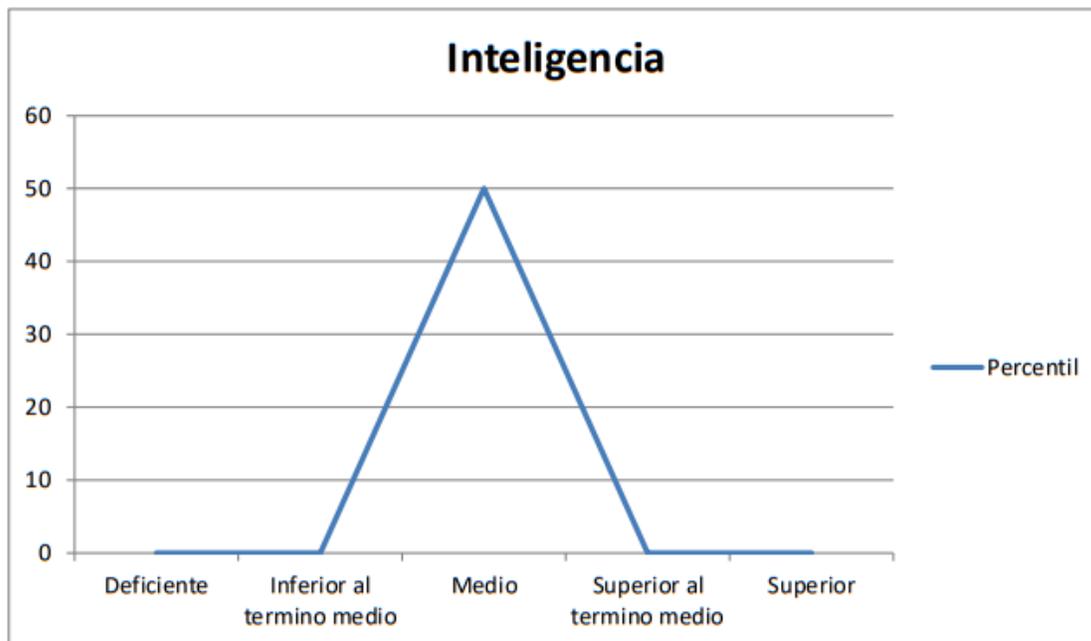


Consulta de Psicología

RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

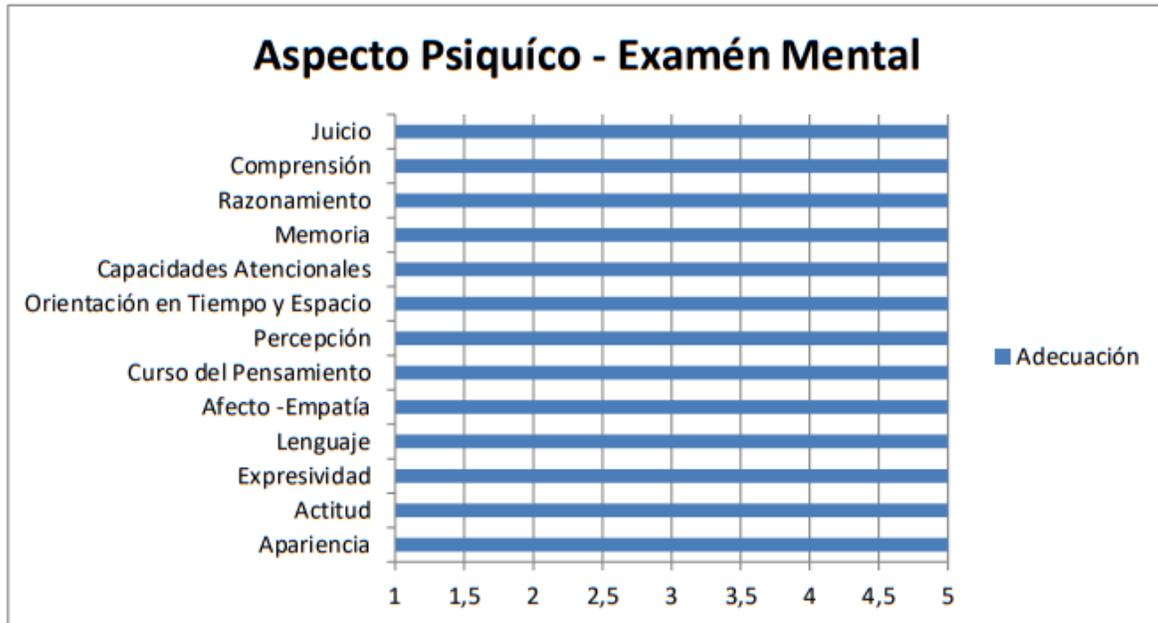
Área Neuropsicológica e inteligencia: DMVV-82 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere adecuada organización del pensamiento y las ideas (Pensamiento abstracto). No se evidencian elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, DMVV-82 se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2024)

Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: DMVV-82 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, DMVV-82 se presenta como una persona alegre, risueña, cariñosa, sensible, empática, analítica, compasiva y resiliente. Asimismo, muestra valores tendientes a la humildad y la honestidad. Cuenta con una autoconfianza y autoestima conservada. Además, cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Es una oportunidad para ayudar a que nazca una vida". 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		4.34	x 10 ⁶ µL	4.00 - 6.20 x 10 ⁶ µL
Hemoglobina		14.3	g %	11.0 - 17.0 g/dL
Hematocrito		39.2	%	35.0 - 55.0 %
Volumen Globular Medio		90.3	fL	80.0 - 100.0 fL
Concentración Media de Hemoglobina		32.9	pg	26.0 - 34.0 pg
Concentración Media de Hb Corpuscular A.D.E.	▲	36.5	g/dL	31.0 - 35.5 g/dL
Plaquetas x mm ³	▲	423	mil	150 - 400 mil
Leucocitos x mm ³		5.9		4.0 - 12.0
FORMULA LEUCOCITARIA (%)				
Neutrófilos Totales	▼	41.4	%	50.0 - 80.0 %
Linfocitos	▲	51.7	%	25.0 - 50.0 %
Monocitos		5.5	%	2.0 - 10.0 %
Eosinófilos		1.0	%	0.0 - 5.0 %
Basófilos		0.4	%	0.0 - 2.0 %
FORMULA LEUCOCITARIA EN CIFRAS ABSOLUTAS				
Neutrófilos Totales		2.5		2.0 - 8.0
Linfocitos		3.0		1.0 - 5.0
Monocitos		0.3		0.1 - 1.0
Eosinófilos		0.1		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		B		
Factor Rh		Positivo		

Inmunología

HBSAG, VIDAS®

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Antígeno de Superficie de Hepatitis B (HBsAg).		0.05	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		0.02	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		0.1		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		0.1	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

Pruebas Especiales

CMV IGM, VIDAS®

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
CITOMEGALOVIRUS IgM (CMVM)		0.25	Índice, i	Negativo < 0.70 Dudoso > = 0.70 - < 0.90 Positivo: > = 0.90

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	11.500	 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-000034758	Tipo muestra:	Sangre	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	DMVV-82 DONOR	Fecha toma muestra:	06/05/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	30/06/2002	Fecha recepción:	08/05/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	04/06/2024 10:51		
Grupo étnico:	Hispano				
Indicación:	Sin antecedentes familiares				

RESULTADOS DEL TEST

POSITIVO

El individuo es portador de:

Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6

Gen :	GJB2	Alelos:	Het
Cambio ADN:	NM_004004.5:c.-23+1G>A	Herencia:	AR
Cambio proteína:	-	OMIM fenotipo:	220290
Clasificación de variante:	Patogénica / Probable Patogénica		

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).

Nombre paciente / FNA: DMVV-82 DONOR - 30/06/2002

Fecha fin. (hora): 04/06/2024 10:51



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

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: deleción 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 FB8: 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 deleción 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.

Nombre paciente / FNA: DMVV-82 DONOR - 30/06/2002
Fecha fin. (hora): 04/06/2024 10:51



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: DMVV-82 DONOR - 30/06/2002

Fecha fin. (hora): 04/06/2024 10:51

Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6

¿Qué es Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6?

La pérdida auditiva no sindrómica relacionada con GJB2 es una afección autosómica recesiva causada por variantes patogénicas en el gen GJB2. Esta afección también se conoce como DFNB1.

La pérdida auditiva no sindrómica relacionada con GJB2 se caracteriza por una discapacidad auditiva neurosensorial de leve a profunda. Esta es la forma genética más común de pérdida auditiva neurosensorial. No se presentan otros síntomas ni hallazgos médicos asociados con DFNB1. En algunos individuos, la edad de aparición es infantil. Generalmente, el grado de pérdida auditiva no progresa o empeora significativamente con el tiempo. Sin embargo, en algunas personas la audición puede ser normal al nacer, presentándose una pérdida auditiva de leve a moderada en la niñez. El tratamiento se adapta al individuo y puede incluir el uso de audífonos o implante coclear.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6?

Si es portador de Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6 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?

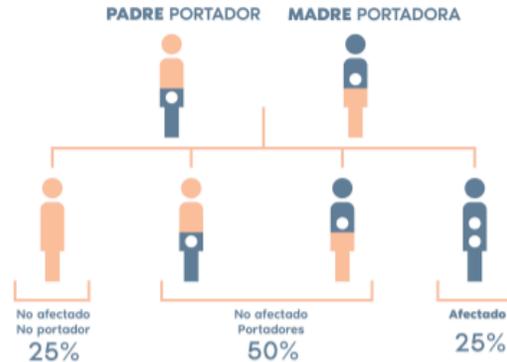
Si su pareja obtiene un resultado negativo para Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6, la posibilidad de tener un hijo afectado es muy baja, significativamente inferior a la incidencia de enfermedad en la población general. Sin embargo, no existe actualmente ninguna prueba 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.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6?

Cuando ambos progenitores son portadores de Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es de 25% en cada embarazo. (Ver gráfico)

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

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



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: DMVV-82 DONOR - 30/06/2002

Fecha fin. (hora): 04/06/2024 10:51



LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DDX, 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, RSI, 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: DMVV-82 DONOR - 30/06/2002

Fecha fin. (hora): 04/06/2024 10:51

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	Condriodisplasia puntada basquetbalística	< 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 333333
X	CD40LG	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	< 1 in 100 000	Reduced
X	CHM	Coroideremia	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	Lisencefalia tipo 1 ligada al X	1 in 2500	1 in 50000
X	DKC1	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 62500	1 in 1250000
X	DLG3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 90	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	FTSJ1	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	GPR143	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	1 in 15000	1 in 18750
X	HCF1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo dbX)	< 1 in 100 000	Reduced
X	HPRT1	Síndrome de Lesch-Nyhan	1 in 95000	1 in 380000
X	HSD17B10	Enfermedad mitocondrial HSD10	< 1 in 100 000	Reduced
X	ID5	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 Cbes-Jensen	1 in 4000	1 in 57143
X	L1CAM	Síndrome LI	1 in 7500	1 in 150000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 37500	1 in 250000
X	MID1	Síndrome de Optiz G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 18750	1 in 125000
X	MTM1	Miopatía miotubular 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 83333
X	OORL	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 oxitina 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	PKG1	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	PH1B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Siderius	< 1 in 100 000	Reduced
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	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 Rerpenning	< 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	Retinosquiasis	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	SYN1	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	UPF3B	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	ZDHHC3	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



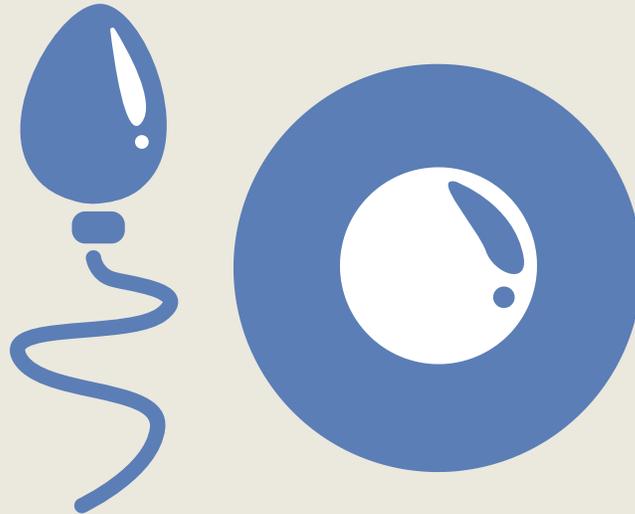
Nombre paciente / FNA: DMVV-82 DONOR - 30/06/2002

Fecha fin. (hora): 04/06/2024 10:51



Enfermedades autosómicas recesivas				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 833
6	CYP21A2	Hiperplasia 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, 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