



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL

 **Fecha de Nacimiento:**

15/11/2003

 **Nacionalidad:**

Colombiana

 **Profesión:**

 **Estado civil:**

Unión libre

 **Religión:**

Cristiana

 **Signo:**

Escorpio

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: A+

Origen étnico: Latina

Peso: 50 kg

Estatura: 1.67 cm

Color de ojos: Marrón claro

Color de piel: Blanca

Color de cabello: Castaño claro

Textura de cabello: Liso

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Perfilada - punta redonda

Labios: Medianos

Mentón: Cuadrado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. ¿Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Mi experiencia más divertida fue ir a la playa, había llevado una colchoneta para montarme y jugar.

2. ¿Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Mi experiencia más feliz fue ver a mi mamá reírse tanto estando juntas en un parque de diversiones.

3. ¿Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Participar en el reinado del colegio y ganar el primer puesto.

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

R: Vivir en un cementerio con mi abuela de chiquita, ella vivía ahí porque era la que cuidaba el lugar.

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

R: La desaparición de mi papá cuando tenía 6 años, ya que fui la niña consentida de papá y no entendía nada, sospechamos que lo secuestraron cuando aún vivíamos en Colombia.

6. ¿Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Montar cuatrimoto y chocar con un árbol.

7. ¿Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Cuando vivía en el cementerio con mi abuela la ayudaba e iba a echarle agua a todas las tumbas, lo bueno es que los familiares me daban dinero por mantener las tumbas bonitas.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Visitar a mi abuela siempre serán mis mejores vacaciones, verla siempre va a ser lo mejor en mi vida.

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

R: Ser modelo o tripulante de cabina.

10. ¿Cuáles son tus metas en la vida?

R: Trabajar, ser exitosa, comprarme mi casa, comprarle una finca a mi abuela, quiero darles todo a mi familia. Aprender a hablar inglés y ser una mujer emprendedora.

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

R: Karol G, ha sido una mujer criticada por su música por su físico y ella ha sabido llevar las críticas y le ha demostrado a todos la gran mujer que es y su música hoy en día es la más escuchada en todos los países.

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

R: El respeto.

13. ¿Qué palabras describen tu personalidad?

R: - Extrovertida
- Feliz.

14. Describe tus fortalezas.

R: - Amable
- Honesta
- Trabajadora.

15. Describe tus debilidades.

R: - Me cuesta decir que no
- Me cuesta pedir ayuda.

16. ¿Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Pintar.

17. ¿Qué idiomas dominas?

R: Español.

18. ¿Cuál es su ocupación?

R: Soy manicurista

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

R: - Ver películas
- Comer
- Patinar.

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

R: La comida, los paisajes, realmente me gusta todo de mi país.

21. ¿Cuáles países has visitado?

R: Panamá.

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

R: El verano.

23. ¿Qué deporte te interesa?

R: Patinaje.

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

R: Patinaje.

25. ¿Manejas bicicleta?

R: Sí.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: Ninguno.

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

R: 7 Horas.

28. ¿Utilizas anteojos?

R: Sí, tengo astigmatismo y miopía.

29. ¿Fumas?

R: No.

30. ¿Comes sano?

R: Sí.

31. ¿Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: Una vez al mes.

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

R: El perro.

33. ¿Qué tipo de música te gusta?

R: Reggaetón.

34. ¿Cuál es tu libro favorito?

R: No tengo libro favorito.

35. ¿Cuál es tu color favorito?

R: El rosa.

36. ¿Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Las camionetas.

37. ¿Cuál es tu comida favorita?

R: Ajiaco y arroz con pollo.

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

R: El actor “William Levy”.

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

R: Curso de uñas.

40. ¿A qué famosa te pareces?

R: A “Genesis Aleska”.

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy una chica de 20 años
alta Delgada de ojos claros
Pelo castaño, Soy una
Persona muy Responsable.
Carñosa, gentil, muy
Sentimental. Soy muy tranquila...

MOTIVACIÓN PARA DONAR

No quiero tener hijos y me
gustaría darle una oportunidad
a otras personas que de
verdad si quieren ser
madres...

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
39	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.60 cm	Panadera
Peso:	Color de piel:
82 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
08/10/1985	Marrón oscuro

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
44	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.72 cm	---
Peso:	Color de piel:
---	Trigueño
Estado de salud:	Color de cabello:
Desaparecido	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
13/04/1980	Marrón claro

HERMANO

Edad:	Nacionalidad:
22	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.73 cm	Dj
Peso:	Color de piel:
58 kg	Trigueño
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
11/05/2002	Marrón claro

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
64	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.63 cm	Diseñadora
Peso:	Color de piel:
75 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Presión alta	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
22/11/1960	Marrón

ABUELA PATERNA

Edad:	Nacionalidad:
70	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.50 cm	Ama de casa
Peso:	Color de piel:
56 kg	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
08/04/1957	Marrón claro

ABUELO PATERNO

Edad:	Nacionalidad:
72	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.58 cm	---
Peso:	Color de piel:
85 kg	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
10/04/1952	Marrón claro

ABUELO MATERNO

Falleció antes de yo nacer, murió de infarto, es lo único que mi madre logró decirme.



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: LJHB-BC

Fecha de Nacimiento: 15/11/2003

Grado de instrucción: Bachiller

Religión: Cristiana

Estado Civil: Unión Libre

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: LJHB-BC no reporta antecedentes de discapacidad ni trastornos psiquiátricos asociados a sus familias materna y paterna.

Por otra parte, LJHB-BC indica los siguientes antecedentes personales:

- Niega condición médica y o psiquiátrica anteriormente diagnosticada
- Niega operaciones
- Niega hospitalización
- Niega pérdida del conocimiento
- Niega consumo de sustancias ilegales
- Rendimiento académico bueno durante la primaria y secundaria

En la actualidad LJHB-BC reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos de sueño adecuados
- No ingiere medicamentos
- Le interesan los deportes, la cocina y pasear.

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.

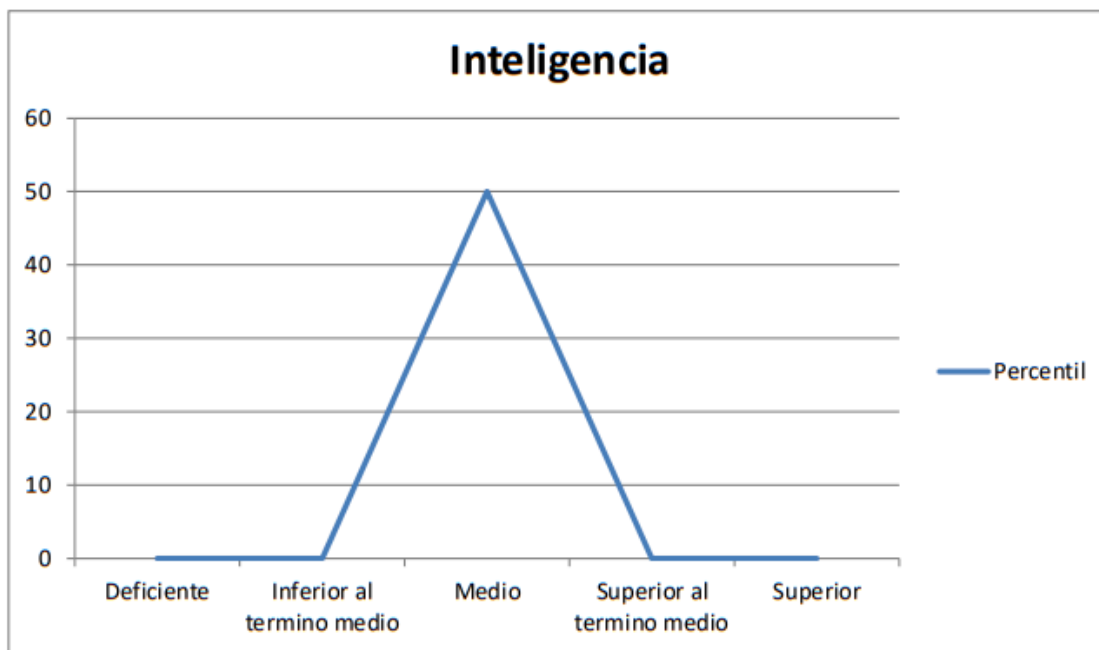


Consulta de Psicología

RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

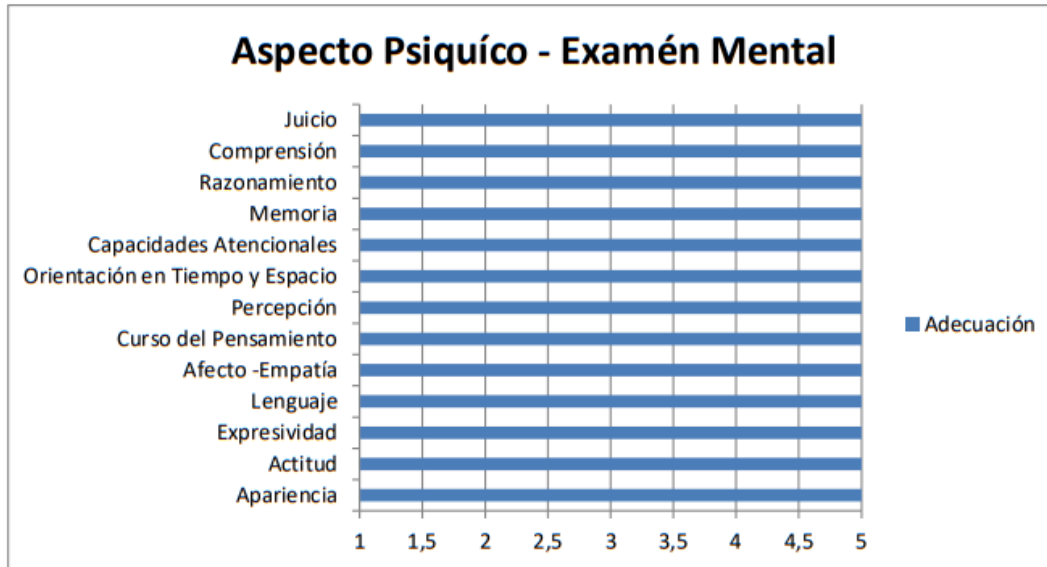
Área Neuropsicológica e inteligencia: LJHB-BC durante la sesión psicodiagnóstica sugiere adecuada organización del pensamiento y las ideas (Pensamiento abstracto). No se evidencian elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, LJHB-BC se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una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



Rojas, A. (2024)

Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: LJHB-BC 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, LJHB-BC se presenta como una persona introvertida, tímida, alegre y tranquila. Asimismo, muestra valores tendientes a la honestidad y el respeto. Cuenta con una autoconfianza y autoestima conservada. Además, cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Me gustaría ofrecerle mi ayuda a una persona que no pueda tener hijos". Adicionalmente tiene la capacidad de establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar.



Rojas, A. (2022)

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

Hematología

HEMOGRAMA (INTERFAZ)

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
FORMULA ROJA				
Eritrocitos		4.74	x 10 ⁶ μL	4.00 - 6.20 x 10 ⁶ μL
Hemoglobina		14.7	g %	11.0 - 17.0 g/dL
Hematocrito		39.6	%	35.0 - 55.0 %
Volumen Globular Medio		83.5	fL	80.0 - 100.0 fL
Concentración Media de Hemoglobina		31.0	pg	26.0 - 34.0 pg
Concentración Media de Hb Corpuscular	▲	37.1	g/dL	31.0 - 35.5 g/dL
A.D.E.		15.5	%	10.0 - 16.0 %
Plaquetas x mm ³		234	mil	150 - 400 mil
Leucocitos x mm ³		6.3		4.0 - 12.0
FORMULA LEUCOCITARIA (%)				
Neutrófilos Totales		54.1	%	50.0 - 80.0 %
Linfocitos		37.1	%	25.0 - 50.0 %
Monocitos		5.7	%	2.0 - 10.0 %
Eosinófilos		2.8	%	0.0 - 5.0 %
Basófilos		0.3	%	0.0 - 2.0 %
FORMULA LEUCOCITARIA EN CIFRAS ABSOLUTAS				
Neutrófilos Totales		3.4		2.0 - 8.0
Linfocitos		2.3		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		A		
Factor Rh		Positivo		

Inmunología

HBSAG, VIDAS®

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Antígeno de Superficie de Hepatitis B (HBsAg).		0.04	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		0.04	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		0.3		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		0.09	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)		0.19	Índice, i	Negativo < 0.70 Dudoso > = 0.70 - < 0.90 Positivo: > = 0.90

Inmunología

HORMONA ANTIMULERIANA (AMH)

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
HORMONA ANTIMULERIANA (AMH)		13.1	ng/mL	1.02 - 14.63 ng/mL

Metodología: Inmunofluorescencia (FIA)

Verificado por: Supervisor

CGT Bank v5.4.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
NHC:	PAT-000035446	Tipo muestra:	Sangre	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	LJHB-BC DONOR	Fecha toma muestra:	11/06/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	15/11/2003	Fecha recepción:	12/06/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	08/07/2024 10:30		
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_000500.7.2:c.955C>T	Herencia:	AR
Cambio proteína:	p.Gln319*	OMIM fenotipo:	201910
Clasificación de variante:	Patogénica		

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

Gen :	GJB2	Alelos:	Het
Cambio ADN:	NM_004004.5:c.596C>T	Herencia:	AR
Cambio proteína:	p.Ser199Phe	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: LJHB-BC DONOR - 15/11/2003

Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30



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: delección exón 7; gen CYP21A2 (Hiperplasia adrenal congénita, clásica): mutaciones frecuentes; gen HBA1/HBA2: delecciones frecuentes; gen FXN: triplete GAA; gen FMR1: triplete CGG (solo en mujeres); gen DMD: delecciones/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, delecciones 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/delecciones 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.

Nombre paciente / FNA: LJHB-BC DONOR - 15/11/2003

Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30



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.

REALIZADO POR

Laura Santa
3128-CV
Testing Personnel

AUTORIZADO POR

Dra. Arantxa Hervas
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: LJB-BC DONOR - 15/11/2003
 Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30

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.

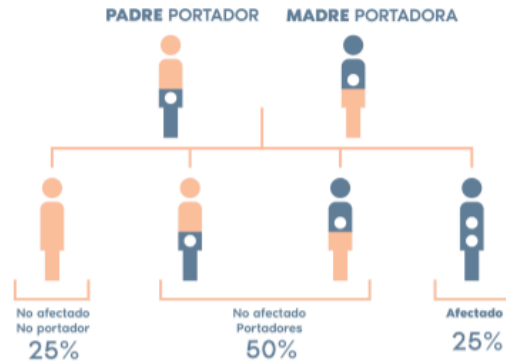
La CAH 21-OHD no clásica es más leve y más común; La pérdida de sal y los genitales ambiguos no se observan en personas con la forma no clásica de CAH. El inicio de los síntomas no clásicos de CAH 21-OHD se produce típicamente en la adolescencia, con grados variables de exceso de andrógenos postnatal, 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: LJHB-BC DONOR - 15/11/2003

Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30



¿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 al/la donante y escoger gametos de un individuo negativo para esta enfermedad.

Nombre paciente / FNA: LJHB-BC DONOR - 15/11/2003
 Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30

Igenomix[®]
 PART OF VITROLIFE GROUP[®]

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?

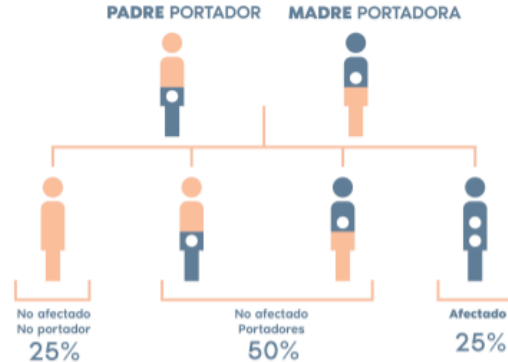
Si su pareja obtiene un resultado negativo para Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6, la posibilidad de tener un hijo afectado es muy baja, significativamente inferior a la incidencia de enfermedad en la población general. Sin embargo, no existe actualmente ninguna prueba 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: LJHB-BC DONOR - 15/11/2003

Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30

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, F8, F9, FGD1, FMR1, FTSJ1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCF1, HPR1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, LLCAM, MECF2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCLL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PIP1, 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: LJHB-BC DONOR - 15/11/2003

Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30



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 Pettigraw)	< 1 in 100 000	Reduced
X	AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1 in 6250	1 in 10417
X	ARSL	Condrodisplasia puntata 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 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	Coarctación	1 in 18750	1 in 69964
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	Lisenzefalia 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	Diaplasia ectodérmica hipohidróica 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	GB1	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	HCFC1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cblX)	< 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	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 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 Opliz G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 18750	1 in 125000
X	MTM1	Miopatía 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	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 ornitina 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	PHF8	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	RPRG	Retinosis pigmentaria tipo 3; Distrofia de conos y bastones ligada al X	1 in 20000	1 in 28571
X	RS1	Retinosquisis	1 in 15000	1 in 100000
X	SH2D1A	Síndrome Infoproliferativo ligado al X tipo 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	SIL16A2	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	< 1 in 100 000	Reduced
X	SIL6A8	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	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

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

PR000105203 8 | 9
 SPA_L_F_RP_CGT_022_ES_v3.0
 Soporte: (305) 501-4948

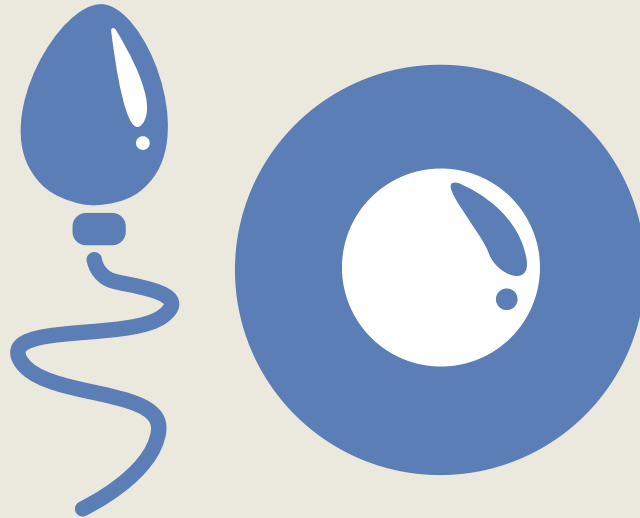
Nombre paciente / FNA: LJHB-BC DONOR - 15/11/2003

Fecha fin. (hora): 08/07/2024 10:30



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