



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL



Fecha de Nacimiento:

15/09/1999



Nacionalidad:

Española / Venezolana



Profesión:

Lic. Nutrición y Dietética



Estado civil:

Soltera



Religión:

Católica



Signo:

Virgo

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: O+

Origen étnico: Latina mestiza

Peso: 55 kg

Estatura: 1.63 cm

Color de ojos: Marrón

Color de piel: Blanca

Color de cabello: Rubia

Textura de cabello: Liso

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Perfilada

Labios: Gruesos

Mentón: Ovalado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Es difícil elegir una sola experiencia; sin embargo, cuando estaba en 5to grado realizamos un paseo a la playa con la promoción de graduandos de mi colegio. Era nuestra primera salida de ese tipo y nos sentíamos grandes, a pesar de que algunas madres habían ido para estar pendientes, incluida mi mamá. Realizamos muchísimas actividades al aire libre como si fuera un campamento: comimos muchas cosas sabrosas, jugamos bastante con nuestros amigos, nos bañamos mucho en la playa y la piscina, hicimos guerra de espuma de afeitar, hicimos una fogata y muchas otras actividades que nos unieron muchísimo como compañeros de clase. Fue una salida que me hizo reír muchísimo y me encantaría volver a esa edad para vivirlo otra vez y poder verlos, ya que me mudé de mi país al igual que la mayoría de ellos.

2. Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Puede ser mi cumpleaños número 6, ya que hicimos una fiesta muy chévere donde estaba toda mi familia cuando aún vivíamos en el mismo país, incluido mi abuelo, que falleció ese mismo año. Él era mi persona favorita, y estaban todos mis amiguitos. Estaban todas las personas que yo quiero, comimos, había un parque para los niños, muchas actividades, bailes, pinta caritas, y la pasé demasiado bien. Es un recuerdo que siempre llevo en mi corazón. También, cuando nació mi tan esperado sobrino, que sé que no es mi hijo, pero siento un amor inmenso por él y me hace muy feliz cada vez que lo veo y lo cuido.

3. Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Académicamente, llegué a ser el 2do mejor promedio de toda la escuela. Emocionalmente, estoy muy orgullosa de tener un papá y una mamá como los míos, que siempre nos han ayudado en todo. Son muy cariñosos, trabajadores, y nos dedicaron y siguen dedicando mucho tiempo para que hoy en día seamos las personas que somos. También estoy orgullosa de los cambios de estilo de vida que he hecho en cuanto a mi salud emocional.

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

R: Yo vivía en Venezuela, así que definitivamente lo que mayor impresión me causó fue vivir en un país tan inseguro. Llegamos a vivir experiencias de robos, secuestros, extorsiones, escasez de alimentos, productos y medicamentos, racionamientos de agua y luz, mala señal, violencia en las calles, gobierno de dictadura, etc. Definitivamente, vivir en un país así te condiciona a muchas cosas que a veces no te das cuenta hasta que ya no vives ahí y ves cómo es la realidad.

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

R: Sin duda alguna, perder a mi abuelo paterno. Mi abuelo era como mi mejor amigo, pasaba muchísimo tiempo visitándolo, jugando con él, haciendo competencias, riendo, etc. Lamentablemente, murió cuando yo tenía 6 años. Fue mi primera vez experimentando la muerte de alguien cercano, y acostumbrarme a que él ya no estuviera en mis días fue duro. Mi abuelo era una gran persona y siempre lo recordamos mucho. Viajé a donde él creció y conocí a sus hermanos cuando yo tenía 12 años, y uno de sus hermanos era idéntico a él. Esa experiencia me gustó porque por momentos sentía que otra vez estaba con él.

6.Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Jugando con una prima y una vecina, me golpeé muy duro la cabeza contra el piso, quedé viendo negro y terminé hospitalizada con una contusión cerebral, vómitos, mareos y dolor de cabeza.

7.Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Diría que dejar mi país, familia, amigos, mascotas, casa, colegio, etc., para empezar desde cero con mi núcleo familiar porque nos estaban extorsionando en mi país y la situación era muy grave. También tuve un susto fuerte cuando había una resaca en el mar y me llevó hasta lo hondo. Me pegué la cabeza contra la arena, tragué mucha agua, daba mil vueltas bajo el agua hasta que logré salir. No pasó nada grave, solo en el momento me asusté.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: He tenido muchas buenas vacaciones con familia y con amigos. Con mi familia fuimos a Cancún, es un lugar con una cultura y comida muy chéveres que quería conocer, y la pasamos excelente en la playa, haciendo actividades de todo tipo y comiendo divino. Con mis amigas, me fui de crucero con dos de mis mejores amigas por nuestros 15 años y fuimos con un grupo de quinceañeras. Hicimos muchas amigas, conocimos personas de otros países, bailamos, hicimos actividades, nos reíamos demasiado, disfrutábamos de las playas, las piscinas y todas las tiendas del crucero.

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

R: Desde pequeña siempre supe que quería estudiar algo relacionado con la medicina y ayudar a las personas, pero también creo que mi principal sueño era formar mi propia familia y tener hijos.

10. Cuáles son tus metas en la vida?

R: Mi meta a corto plazo es realizar un curso de cosmiatría y mudarme a España para ejercer allá mis profesiones, y a largo plazo, tener mi propio hogar, formar una familia y conocer lugares nuevos.

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

R: Pienso que mis padres y hermanos son personas muy trabajadoras, responsables, comprometidas, dispuestas a ayudar a los demás, carismáticas y con buenos valores.

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

R: - Responsabilidad
- Honestidad
- Respeto
- Amor
- Justicia
- Humildad.

13. Qué palabras describen tu personalidad?

R: - Carismática
- Extrovertida
- Optimista
- Directa
- Estricta.

14. Describe tus fortalezas.

R: - Cuando me propongo algo no paro hasta lograrlo
- Organizada
- Responsable
- Soy buena escuchando a los demás y aconsejando
- Puedo aprender cosas de manera rápida y buena memoria
- Confiable
- Soy buena liderando.

15. Describe tus debilidades.

R: -Terca
-Perfeccionista
-Orgullosa
-Poco paciente.

16. Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Me encanta decorar y organizar cosas, soy muy buena pintando. Dibujando diría que soy promedio. También hago cosas estéticas como maquillar, arreglar cabello, hacer peinados y uñas. En mi salón me decían que era como la del meme de “la chica de los plumones” porque todos mis cuadernos y apuntes estaban bonitos, decorados, por colores, etc., así que cuando había que hacer manualidades preferían que yo me encargara de ciertas cosas. También tengo facilidad para escribir muy bien textos o trabajos.

17. Qué idiomas dominas?

R: Únicamente español e inglés. Siempre quise estudiar italiano y portugués.

18.Cuál es su ocupación?

R: Actualmente, trabajo como Community Manager, creando contenido, grabando, editando, publicando y hablando con clientes.

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

R: -Jugar kickball

-Ir al gimnasio

-Maquillar

-Ver documentales

-Ver videos sobre casos misteriosos, si no me gustara nada relacionado a la salud, probablemente hubiese estudiado algo de criminalística.

-Cualquier cosa que tenga que ver con perros como ver videos o jugar con mis perritas, perros que conozca o me encuentre por la calle.

-Ir al cine

-Me gusta hacer picnics al aire libre.

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

R: En este caso hablaré de Venezuela que es donde más tiempo he vivido:

-Las playas

-La comida

-Lo educada y carismática que son las personas

-Las montañas

-La biodiversidad.

21. Cuáles países has visitado?

R: - U.S.A

- Panamá
- Costa Rica
- México
- Argentina
- Colombia
- República Dominicana
- España
- Italia
- Francia
- Alemania
- Suiza
- Inglaterra
- Jamaica.

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

R: Definitivamente, Navidad. Se siente en el ambiente que hay mejor humor, hay vacaciones, te reúnes con tu familia y amigos, comes los platos navideños, hay intercambio de regalos, etc. Navidad es la mejor época y todos los años aprovecho siempre ese mes.

23. Qué deporte te interesa?

R: Creo que mi deporte favorito, a pesar de que no he estado en un equipo, es el voleibol. Es muy divertido y me considero buena en eso.

24. Qué tipo de deportes practicas o has practicado?

R: Únicamente kickball; de hecho, llegué junto con mi equipo a las nacionales. Y de manera casual, a veces juego ping pong, voleibol o raqueta cuando voy a la playa.

25. Manejas bicicleta?

R: No, nunca aprendí. Aunque mi papá es ciclista y me había regalado una bicicleta cuando era pequeña, nunca me llamó la atención y solo lo intenté como dos veces, pero no me gustó. Siempre me gustó rodar monopatín o scooter.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: De pequeña aprendí a tocar algunas canciones en el piano con una amiga, pero ya ni las recuerdo. También estuve en un coro porque me gustaba cantar, pero a veces nos ponían a tocar instrumentos como el triángulo o la flauta.

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

R: Aproximadamente 7 horas.

28. Utilizas anteojos?

R: Sí, tengo miopía en ambos ojos 1.25 y astigmatismo 0.75.

29. Fumas?

R: No.

30. Comes sano?

R: Sí, soy nutricionista; sin embargo, a veces como cosas que no son tan sanas, pero lo normal.

31. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: Puedo pasar semanas sin tomar, así que en realidad 0, pero si salgo a un evento social y quiero tomar, puede que me tome 3 tragos.

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

R: Sí, me encantan, pero los insectos no, me dan asco y miedo algunos. Mis animales favoritos son el delfín, las nutrias y los capibaras. Mi mascota favorita es el perro, amo los perros y mi galería de fotos está repleta de perritos que veo.

33. Qué tipo de música te gusta?

R: Principalmente, el reggaetón. Diría que mis artistas favoritos son Feid y Nicki Nicole, pero también tengo un gusto culposo por las rancheras y baladas.

34. Cuál es tu libro favorito?

R: No soy de leer libros; pero en la escuela leí uno que me gustó y se llamaba “Amigo se escribe con H”.

35. Cuál es tu color favorito?

R: Rosado. Mi cuarto de la infancia era todo rosado y todo estaba decorado con rosado. Actualmente mi cuarto no es de color rosado, pero sí las sábanas, toallas, alfombras y decoraciones. Para vestirme uso rosado, pero muy poco. Últimamente me gusta la ropa de color verde.

36. Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Me gustan las camionetas negras, pero no todas. Mi modelo favorito es la Range Rover.

37. Cuál es tu comida favorita?

R: Me gustan muchas cosas, pero diría que el risotto de hongos o pasta Alfredo.

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

R: No tengo una película ni director favorito. Tengo películas que me gustan mucho, pero nunca he tenido una favorita. Me gustan mucho las películas de Spiderman, The Notebook, El Conjuro, Elementos de Disney, Dune 2.

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

R: He sido voluntaria en varias ocasiones, he donado ropa y juguetes, pero de manera individual.

40. A qué famosa te pareces?

R: No creo que me parezca a alguien, pero me han dicho que me parezco a Corina Smith y a Sascha Barboza.

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Si pudiera ser una criatura mitológica sería una sirena.

No me dan buena espina las personas que odian los perros.

Actualmente, me considero una persona fuerte emocionalmente, sin embargo, a veces puedo ser un poco sentimental (sobre todo con temas de niños, cáncer, o animales).

Si pudiera tener poderes elegiría: volar y telequinesis.

Escuchar música y películas en inglés con subtítulos en inglés son dos factores que me ayudaron mucho con mi inglés.

Me encantan las películas de Disney, me recuerdan a mi infancia.

Detesto las injusticias.

Mi familia es lo más importante para mí, y me considero una buena amiga. Siempre he sido esa persona que se lleva bien con los distintos grupitos.

Prefiero los aromas dulces a los cítricos.

A pesar de amar la comida, el proceso de masticar al comer me puede llegar a aburrir, por lo que si una comida está difícil de comer, es probable que coma menos por flojera.

No soy mañanera, es decir, no me gusta pararme tan temprano. Además, dormir es de los mejores placeres de la vida para mí.

Me gusta mantener la casa o mi ambiente limpio. Me da paz la limpieza, y la higiene personal es muy importante.

Mi manía más rara es que no me gusta dormir con frañillas o con camisas que permitan sentirme mucho las axilas porque se siente incómodo.

Desde niña supe que quería estudiar algo relacionado a la medicina y ayudar a que las personas se sientan bien.

Siempre me ha gustado hacerme faciales o rutinas para el cuidado de mi piel, así que ya saben cuál es mi área favorita de la Arrocha.

Amo ver videos de extracciones de puntos negros o blancos, quistes o cualquier cosa relacionada a la dermatología, y también de uñas encarnadas.

Escuchar música mientras trabajo o hago tareas me ayuda a concentrarme y terminar más rápido.

A pesar de ser una excelente estudiante, el proceso de estudiar no me gusta y me aburre. Prefiero pasar un día completo haciendo tareas que estudiando un tema.

Me encantaría ser de esas personas que saben de absolutamente todo; sin embargo, me considero una persona ingeniosa.

Puedo pasar hasta una hora haciéndome un maquillaje. Es un proceso que disfruto muchísimo y me relaja.

Bañarme antes de dormir o en la noche me encanta porque me hace sentir mejor y me permite descansar más.

Soy buena memorizando patrones, series o números. Generalmente, solo debo leer uno de estos 1 o 2 veces y ya puedo recordarlo por un tiempo relativamente largo sin plañarlo.

Me encantan los juegos de mesa.

La cocina y la repostería se me dan muy bien y me divierte. Diría que mis favoritos serían: sopa de tomate y pie de limón.

MOTIVACIÓN PARA DONAR

Lo que me motivó a donar fue vivir de cerca la experiencia de un familiar, cuya esposa presentaba dificultades para quedar embarazada por motivos distintos a la fertilidad. Después de un par de años de intentos y procedimientos, lograron el embarazo y actualmente es una de mis mayores alegrías.

Además, es un esfuerzo que no me cuesta nada y sé que me llenará de satisfacción ayudar a una pareja a formar una familia como yo la tengo.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
61	Española
Estatura:	Profesión:
1.54 cm	Ama de Casa
Peso:	Color de piel:
80 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Hipertensión y asma	Negro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
22/08/1962	Marrón

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
64	Español
Estatura:	Profesión:
1.84 cm	Comerciante
Peso:	Color de piel:
80 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
19/05/1960	Marrón claros - verde

HERMANO

Edad:	Nacionalidad:
34	Española
Estatura:	Profesión:
1.77 cm	Administrador Comercial
Peso:	Color de piel:
78 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Hipertensión	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
12/09/1989	Marrón claro

HERMANO

Edad:	Nacionalidad:
32	Española
Estatura:	Profesión:
1.78 CM	Analista de Sistemas
Peso:	Color de piel:
75 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
07/10/1991	Marrón claro

ABUELA MATERNA

Edad:	85	Nacionalidad:	Venezolana
Estatura:	1.70 cm	Profesión:	Ama de casa
Peso:	75 kg	Color de piel:	Blanca
Estado de salud:	Hipertensión (lo desarrolló en la vejez)	Color de cabello:	Negro
Fecha de Nacimiento:	16/08/1938	Color de ojos:	Marrón

ABUELO MATERNO

Edad:	86	Nacionalidad:	Española
Estatura:	1.75 cm	Profesión:	Gerente de empresas
Peso:	76 kg	Color de piel:	Blanca
Estado de salud:	Fallecido	Color de cabello:	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	06/01/1928	Color de ojos:	Marrón - Verde
Fecha de muerte:	26/08/2014	Causa de muerte:	Cardiopatía hipertensiva

ABUELA PATERNA

Edad:	86	Nacionalidad:	Dominicana
Estatura:	1.65 cm	Profesión:	Comerciante
Peso:	79 kg	Color de piel:	Blanca
Estado de salud:	Hipertensión (lo desarrolló en la vejez)	Color de cabello:	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	22/05/1938	Color de ojos:	Marrón claro

ABUELO PATERNO

Edad:	79	Nacionalidad:	Española
Estatura:	1.65 cm	Profesión:	Comerciante
Peso:	71 kg	Color de piel:	Trigueño
Estado de salud:	Fallecido	Color de cabello:	Negro
Fecha de Nacimiento:	23/05/1926	Color de ojos:	Marrón
Fecha de muerte:	12/01/2006	Causa de muerte:	Enfisema pulmonar (por fumar)



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: VCMH-81

Fecha de Nacimiento: 15/09/1999

Grado de instrucción: Licenciatura en Nutrición

Religión: Católica

Estado Civil: Soltera

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: VCMH-81 no reporta antecedentes de enfermedades físicas o psiquiátricas significativas en sus esferas familiares maternas y paternas.

Por otra parte, VCMH-81 indica los siguientes antecedentes personales:

- Niega padecimiento de alguna enfermedad o condición médica actual
- Operación Única (Verruga en el ojo 21 años)
- Hospitalización Única (Caída y golpe en la cabeza a los 10 años)
- Niega pérdida de conocimiento
- Niega consumo de drogas
- Rendimiento académico excelente durante la primaria y secundaria

En la actualidad reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos de sueño saludables
- No ingiere medicamentos
- Le interesan los animales, el maquillaje, viajar, la familia, la música, y la playa.

EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

- Entrevista personal
- Test Persona Bajo la Lluvia
- Test HTP Integrado
- Test de Bender
- Test de Matrices Progresivas de Raven

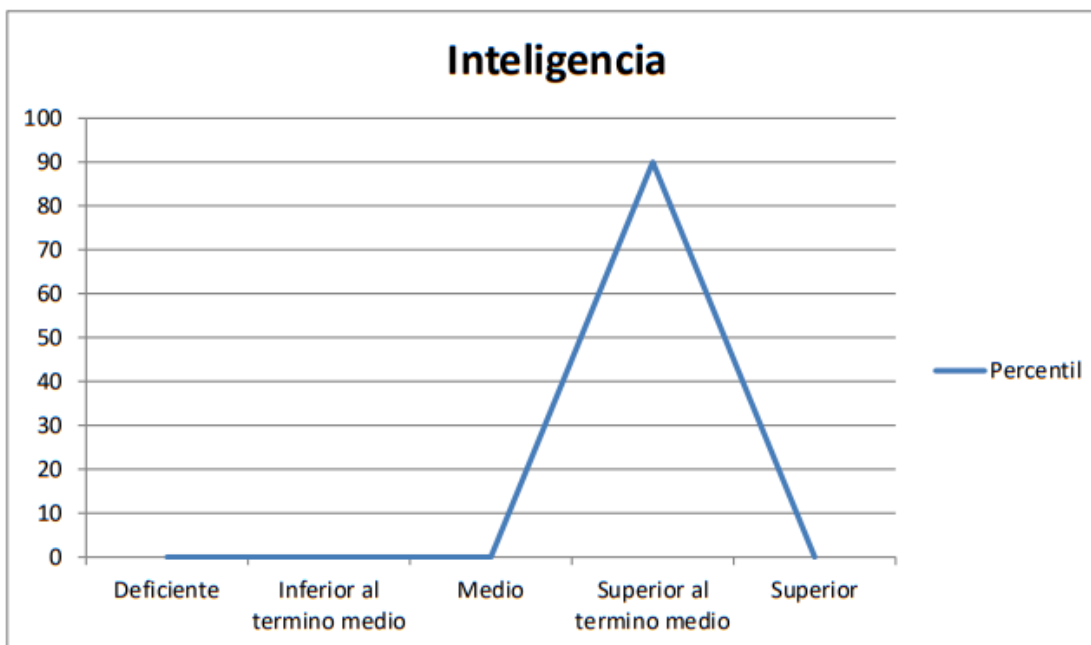
Es importante destacar que su actitud ante la evaluación fue de aceptación y colaboración.



RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

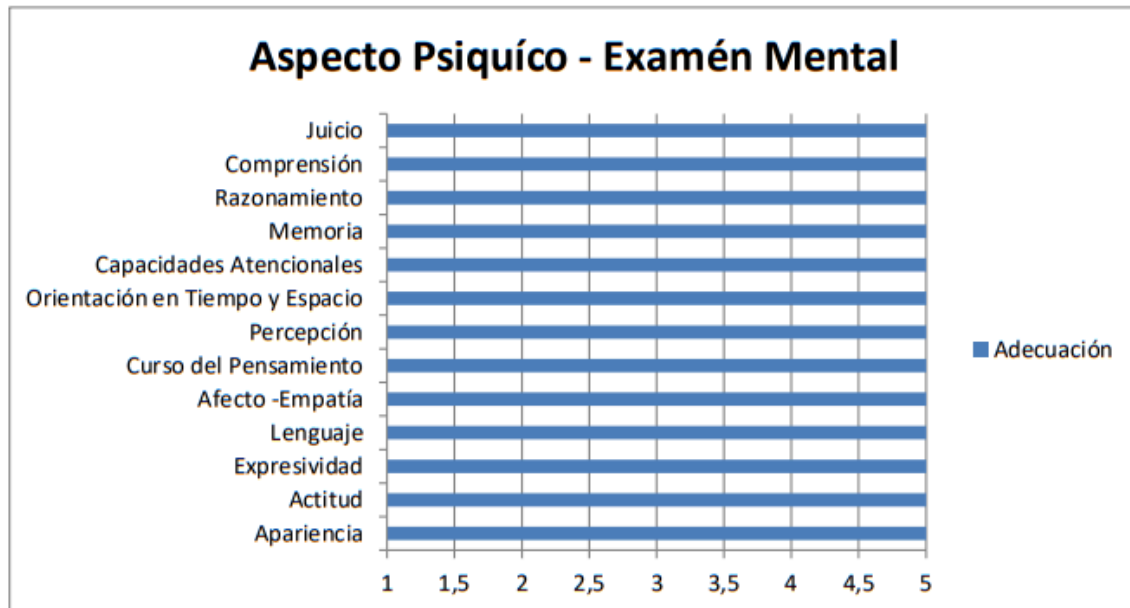
Área Neuropsicológica e inteligencia: VCMH-81 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento coherente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, VCMH-81 se encuentra en un percentil 90, rango I, lo cual indica una inteligencia superior término medio.



Rojas, A. (2024)

Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: VCMH-81 es una joven que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y espacio, con una capacidad atencional voluntaria y sostenida. Así mismo, las habilidades cognitivas superiores tales como la memoria, percepción, imaginación, razonamiento y comprensión se encuentran conservadas, además la exposición de sus ideas es coherente y con sentido de realidad.

A nivel general, VCMH-81 presenta características de una persona que sugiere ser risueña, alegre y sociable. Presenta una autoestima, seguridad y autoconfianza conservadas. Es respetuosa, responsable, organizada y familiar. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "para ayudar a otros". Adicionalmente puede establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar. Entre sus valores más importantes se encuentran el amor y el respeto.



Rojas, A. (2024)

Hematología				
<u>HEMOGRAMA (INTERFAZ)</u>				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
FORMULA ROJA				
Eritrocitos		4.35	x 10 ⁶ µL	4.00 - 6.20 x 10 ⁶ µL
Hemoglobina		12.9	g %	11.0 - 17.0 g/dL
Hematocrito		35.2	%	35.0 - 55.0 %
Volumen Globular Medio		80.9	fL	80.0 - 100.0 fL
Concentración Media de Hemoglobina		29.7	pg	26.0 - 34.0 pg
Concentración Media de Hb Corpuscular A.D.E.	▲	36.6	g/dL	31.0 - 35.5 g/dL
Plaquetas x mm ³		15.7	%	10.0 - 16.0 %
Leucocitos x mm ³		180	mil	150 - 400 mil
FORMULA LEUCOCITARIA (%)		8.5		4.0 - 12.0
Neutrófilos Totales		76.6	%	50.0 - 80.0 %
Linfocitos	▼	13.1	%	25.0 - 50.0 %
Monocitos		8.4	%	2.0 - 10.0 %
Eosinófilos		1.6	%	0.0 - 5.0 %
Basófilos		0.3	%	0.0 - 2.0 %
FORMULA LEUCOCITARIA EN CIFRAS ABSOLUTAS				
Neutrófilos Totales		6.5		2.0 - 8.0
Linfocitos		1.1		1.0 - 5.0
Monocitos		0.7		0.1 - 1.0
Eosinófilos		0.1		0.0 - 0.4
Basófilos		0.0		0.0 - 0.2

Verificado por: Supervisor

<u>TIPO SANGUINEO Y FACTOR RH</u>				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Tipo Sanguíneo		O		
Factor Rh		Positivo		

Inmunología				
<u>HBSAG, VIDAS®</u>				
	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

<u>HIV, VIDAS®</u>				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
HIV		0.10	RFV	Negativo < 0.25 Positivo >= 0.25

Metodología: Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

Verificado por: Supervisor

<u>HEPATITIS C (HCV), ANTICUERPOS</u>				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Hepatitis C (HCV), Anticuerpos		0.6		No Reactivo: Menor de 1.0 Reactivo: Mayor o igual a 1.0

Verificado por: Supervisor

<u>CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ACS IGM</u>				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ACS IGM		0.03	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)		0.23	Indice, i	Negativo < 0.70 Dudoso > = 0.70 - < 0.90 Positivo: > = 0.90

QUIMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	2.900	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-000035298	Tipo muestra:	Sangre	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	VCMH-81 DONOR	Fecha toma muestra:	04/06/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	15/09/1999	Fecha recepción:	05/06/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	01/07/2024 02:43		
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.844G>T	Herencia:	AR
Cambio proteina:	p.Val282Leu	OMIM fenotipo:	201910
Clasificación de variante:	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: VCMH-81 DONOR - 15/09/1999

Fecha fin. (hora): 01/07/2024 14:43



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: 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.

Nombre paciente / FNA: VCMH-81 DONOR - 15/09/1999

Fecha fin. (hora): 01/07/2024 14:43



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 Y 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: VCMH-81 DONOR - 15/09/1999

Fecha fin. (hora): 01/07/2024 14:43

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.

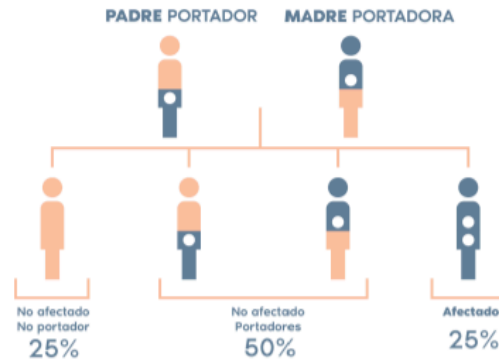
La CAH 21-OHD no clásica es más leve y más común; La pérdida de sal y los genitales ambiguos no se observan en personas con la forma no clásica de CAH. El inicio de los síntomas no clásicos de CAH 21-OHD se produce típicamente en la adolescencia, con grados variables de exceso de andrógenos postnatal, 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: VCMH-81 DONOR - 15/09/1999

Fecha fin. (hora): 01/07/2024 14:43



¿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: VCMH-81 DONOR - 15/09/1999

Fecha fin. (hora): 01/07/2024 14:43



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, HPRT1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, LICAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCRL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RP2, RPGR, RS1, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, UPF3B, WAS, ZDHHC9, ZNF711

GLOSARIO

TIPOS DE HERENCIA:

- **AR: Autosómica recesiva**
Para manifestar la enfermedad es necesario recibir dos variantes patogénicas (una de cada progenitor) en el mismo gen localizado en uno de los 22 cromosomas no sexuales (autosomas).
- **XR: Ligada al X recesiva**
El gen se localiza en el cromosoma sexual X. Los varones con una variante patogénica presentan la enfermedad. Las mujeres con una variante patogénica son portadoras asintomáticas o manifiestan síntomas leves.
- **Herencia digénica**
En algunas enfermedades, la manifestación de los síntomas se explica por la coexistencia de dos variantes patogénicas en dos genes diferentes relacionados con la enfermedad, en lugar de dos variantes en el mismo gen.

RELACIONES ALÉLICAS:

Mutaciones presentes en las dos copias de un gen.

- **Homocigosis (Hom.):**
Cada copia del gen presenta la misma mutación. Generalmente se asocia a la presencia de síntomas clínicos.
- **Heterocigosis compuesta (Het.):**
Cada copia del gen tiene una mutación diferente. Cuando esto ocurre hablamos de variantes in trans y generalmente se asocia a la presencia de síntomas clínicos.

Mutación presente en una única copia del gen.

- **Heterocigosis (Het.):**
Solo una copia del gen presenta mutación, siendo la otra copia normal.

NOTA: Existe también la posibilidad de tener 2 variantes distintas en un gen concreto. Estas dos variantes pueden distribuirse en una misma copia o en ambas copias.

CNV:

Del inglés (Copy Number Variation) se refiere a la variación en el número de copias de un gen o región génica en particular. En términos generales, indica una delección o duplicación patogénica.

Conversión génica grande:

Se refiere a mutaciones causadas por el intercambio de secuencias génicas normalmente entre un gen funcional normal y un gen casi idéntico no funcional o pseudogen.

Nombre paciente / FNA: VCMH-81 DONOR - 15/09/1999

Fecha fin. (hora): 01/07/2024 14:43



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	Condroplasia puntata braquicefalógica	< 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 98	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	Cooideremia	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	DKCI	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	FB	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	FTSD1	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	HCF1C1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metimaleónica y homocisteinemia tipo dIX)	< 1 in 100 000	Reduced
X	HPR11	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	KDMS1C	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Claes-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 Oplitz 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 Nonie	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 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	PGK1	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 Renspenning	< 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	Retinosquisis	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-Hemdon-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	ZDDHC9	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

PR000105058 7 | 8

SPA_I_F_PP_CGT_022_ES_v3.0
Soporte: (305) 501-4948

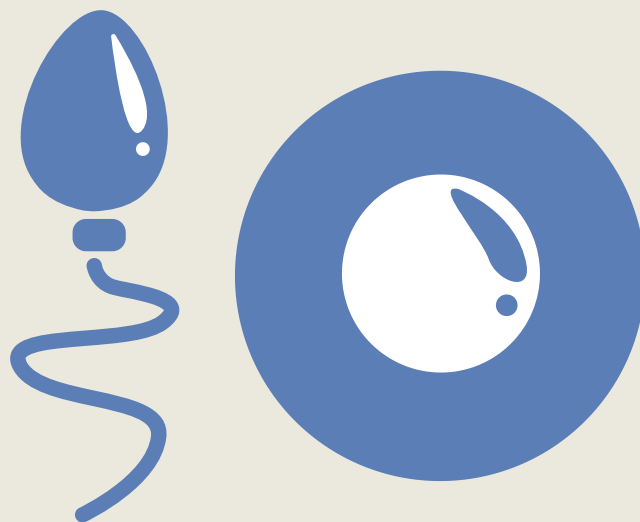
Nombre paciente / FNA: VCMH-81 DONOR - 15/09/1999

Fecha fin. (hora): 01/07/2024 14:43



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