



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL

 **Fecha de Nacimiento:**

21/01/1999

 **Nacionalidad:**

Venezolana

 **Profesión:**

Abogada

 **Estado civil:**

Unida

 **Religión:**

Cristiana

 **Signo:**

Acuario

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: O+

Origen étnico: Latina

Peso: 62 kg

Estatura: 1.51 cm

Color de ojos: Marrón oscuro

Color de piel: Blanca

Color de cabello: Castaño

Textura de cabello: Liso - ondulado

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Pequeña

Labios: Delgados

Mentón: Redondo

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. ¿Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Cuando tenía entre 14 y 15 años me fui de campamento con mi mejor amiga y mi hermano mayor a una hacienda inmensa. Fue justo antes de toda la crisis en Venezuela . La hacienda está situada en un estado que queda a 13 horas de donde vivíamos. Tenía toda clase de actividad para hacer.

2. ¿Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: En marzo de 2024 fui a San Blas con mi pareja y acampamos allá. Digo que fue la más feliz porque venía de pasar unos meses duros de muchísimo estrés en lo laboral y desconectarme del mundo era lo que más necesitaba en ese momento.

3. ¿Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Cuando me gradué a los 20 años de abogada en Venezuela. Valió la pena todo el esfuerzo a pesar de no haber podido tener acto de grado porque entró la pandemia.

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

R: Cuando nos robaron la camioneta. Mi papá y yo estábamos cerrando un local que teníamos y llegó un muchacho y apuntó a mi papá con una pistola para que le diera las llaves. Fue bastante impresionante.

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

R: Sin duda cuando murió mi perrito. Él enfermó y no pude hacer mucho para salvarlo; la situación en Venezuela apenas daba para comer en casa y él murió en mis brazos. Fue uno de los motivos que me hicieron decidir emigrar.

6. ¿Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Cuando me atracaron en un transporte público (tipo los taxis amarillos aquí) pero en Venezuela. Estaba con mi prima y el delincuente me apuntó a mí para que le diera mi teléfono y el de ella. Ver el gatillo apuntarme directamente me congeló en el momento.

7. ¿Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Cuando tenía como 12 años estaba sola en casa, en mi cuarto usando mi teléfono como de costumbre, y de pronto escuché el abrir y cerrar de unos cajones que estaban en la sala pero un sonido muy fuerte. Me asusté y me escondí pensando que se habían metido a la casa a robar, pero llamé a mis papás y llegaron rápido, revisaron y no había más nadie, todas las puertas de la casa estaban cerradas; sin embargo, uno de los cajones de los que yo había escuchado estaba abierto.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: En 2023 mi novio y yo fuimos a Colombia a visitar a su hija. Ella es colombiana y mi pareja tenía 2 años sin verla; por mi parte, no la conocía en persona. Fue muy lindo, en ese entonces ella tenía 4 años. La llevamos a Cartagena y la pasamos muy bien.

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

R: De niña quería ser gimnasta profesional. Me apasionaba mucho ese deporte y lo practiqué por algunos años hasta que me lesioné y mi mamá decidió que lo mejor era sacarme.

10. ¿Cuáles son tus metas en la vida?

R: Ahora mismo, tener el sustento suficiente que me permita en conjunto con mi pareja tener nuestro apartamento. También casarme, pero por sobre todo, siempre he querido ser mamá. Es un sueño que por uno u otro motivo siempre aplazo, pero saber que podré ayudar a una familia a cumplir un deseo que yo sé lo grande que es, me pone muy feliz.

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

R: Primero Jesús y mi papá. Él fue una persona que tuvo una vida demasiado dura desde niño. Entre tantas cosas, vio morir a su hermano en un accidente el día de su cumpleaños. Vivió en situaciones precarias sin el apoyo de nadie. Nunca recibió amor ni cariño. Vivió cosas fuertes y aún así es el papá más amoroso y correcto que conozco. Es mi mejor ejemplo de perseverancia.

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

R: El amor. Para mí es la base de todos los demás valores. El respeto, la tolerancia, la solidaridad, son anexos del amor. Sin el amor como raíz todos estaríamos perdidos porque todo nace de allí.

13. ¿Qué palabras describen tu personalidad?

R: Resiliente, obstinada y ocurrente.

14. Describe tus fortalezas.

R: Considero que soy una persona muy analítica. Siempre busco ver el otro lado de la moneda en cualquier tema para después formar una opinión. Tampoco me gusta enfascarme en problemas; siempre veo de qué manera se puede solucionar.

15. Describe tus debilidades.

R: Me gustaría ser más disciplinada. Generalmente empiezo algo y suelo dejarlo por la mitad. Esto me ha traído problemas sobre todo conmigo misma porque no puedo culpar a más nadie por cosas que yo decidí no terminar. Otra debilidad es que me cuesta mucho pedir perdón. Se lo atribuyo a que no vi nunca eso en casa cuando era pequeña, pero de grande cuesta más trabajarlo porque viene del orgullo. Mi pareja es todo lo contrario así que he aprendido a trabajar en ello.

16. ¿Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Bailar. Bailo prácticamente todos los ritmos latinos. Como les comenté, practiqué gimnasia rítmica por unos años. Cuando me salí, a los años me inscribí en Salsa Casino y fui bailarina por un par de años también. Me encanta bailar.

17. ¿Qué idiomas dominas?

R: Español.

18. ¿Cuál es su ocupación?

R: Actualmente trabajo como asistente contable.

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

R: - Bailar
- Leer
- Hacer ejercicio.

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

R: Venezuela es hermoso a pesar de todo. Sus playas son un sueño. Es verano todo el año en las costas. Tiene estados con todas las estaciones incluyendo invierno nevando. La comida y su gente.

21. ¿Cuáles países has visitado?

R: Panamá y Colombia.

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

R: Navidad. Siempre es bonito ver a la familia.

23. ¿Qué deporte te interesa?

R: Gimnasia rítmica.

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

R: Gimnasia rítmica.

25. ¿Manejas bicicleta?

R: Sí.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: La flauta.

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

R: 7 Horas.

28. ¿Utilizas anteojos?

R: Sí, tengo miopía.

29. ¿Fumas?

R: No.

30. ¿Comes sano?

R: Sí, hace un tiempo que dejé el azúcar y alimentos con grasas saturadas y azúcares añadidos. Trato de tener constancia con la alimentación.

31. ¿Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: No bebo.

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

R: Sí, los perritos.

33. ¿Qué tipo de música te gusta?

R: Cualquier género latino, sobre todo las baladas y la salsa.

34. ¿Cuál es tu libro favorito?

R: “Amar o depender” - Walter Riso.

35. ¿Cuál es tu color favorito?

R: El rosado.

36. ¿Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Los Toyotas y los BMW.

37. ¿Cuál es tu comida favorita?

R: El sushi.

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

R: “Shrek”.

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

R: No.

40. ¿A qué famosa te pareces?

R: No se.

MOTIVACIÓN PARA DONAR

ser mamá siempre ha sido un sueño grande para mí. Antes que cualquier otra cosa, siempre he querido tener la posibilidad de tener un bebé. Por otra parte, la idea de no poder tenerlo o que me sea difícil, siempre ha sido de mis mayores miedos.

Por ende, saber que puedo contribuir a que una mujer pueda vivir esa experiencia me llena de alivio, puesto que empatizo en gran manera con su deseo.

Espero en verdad ayudar a una familia a conocer lo que de seguro es el amor más grande y primitivo que ha tenido el ser humano: tener un hijo.

Con amor, Dios les Bendiga!♥

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Espero no autodescribirme desde el ego, sino desde la auto percepción con la que he convivido toda mi vida.

Desde niña siempre fui bastante extrovertida. Sin embargo, disfruto mucho de la soledad y de mi propia compañía. No soy de hacer muchos amigos, pero los que tengo tienen más de doce años a mi lado.

Muchas veces sí me importa la opinión de las personas, sin embargo nunca ha sido impedimento para terminar tomando mis propias decisiones. Soy extremadamente familiar. Mis papás y mis hermanas son una compañía segura.

Soy obstinada, pero reconozco que lo soy y trabajo en ello.

Me considero empática y bastante social.

Me gusta muchísimo bailar.

Me gustaría ser un poco más conciente con las cosas que empiezo y suelo no terminar.

Soy super analítica y para mí algo puede ser blanco y negro al mismo tiempo. Trato de no formarme opiniones tan rápido.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
51	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.51 cm	Lcda. en Educación
Peso:	Color de piel:
80 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
17/11/1972	Verde

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
57	Venezolano / Panameño
Estatura:	Profesión:
1.68 cm	Ing. Civil
Peso:	Color de piel:
85 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
08/04/1967	Marrón

HERMANA

Edad:	Nacionalidad:
20	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.53 cm	Estudiante de medicina
Peso:	Color de piel:
50 kg	Trigueña clara
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño claro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
07/12/2004	Marrón

HERMANO

Edad:	Nacionalidad:
27	Venezolana
Estatura:	Profesión:
1.68 cm	Ing. Civil
Peso:	Color de piel:
75 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
27/11/1996	Marrón

ABUELA MATERNA

Edad: 77	Nacionalidad: Venezolana
Estatura: 1.60 cm	Profesión: Ama de casa
Peso: 65kg	Color de piel: Trigueña
Estado de salud: Saludable	Color de cabello: Castaño
Fecha de Nacimiento: 05/05/1947	Color de ojos: Marrón claro

ABUELO MATERNO

Edad: 84	Nacionalidad: Venezolana
Estatura: 1.70	Profesión: Comerciante
Peso: 100kg	Color de piel: Blanca
Estado de salud: Fallecido - sufría del corazón	Color de cabello: Castaño claro
Fecha de Nacimiento: 08/01/1937	Color de ojos: Verde
Fecha de muerte: junio de 2021	Causa de muerte: Infarto

ABUELA PATERNA

Edad: 40	Nacionalidad: Venezolana
Estatura: 1.62 cm	Profesión: Costurera
Peso: 65 kg	Color de piel: Blanca
Estado de salud: Fallecida	Color de cabello: Castaño
Fecha de Nacimiento: ---	Color de ojos: Marrón
Fecha de muerte: ---	Causa de muerte: Cáncer (falleció cuando mi padre estaba pequeño, no saben que tipo de cáncer era)

ABUELO PATERNO

Edad: 58	Nacionalidad: Panameño
Estatura: 1.70 cm	Profesión: Comerciante
Peso: ---	Color de piel: Blanca
Estado de salud: Fallecido - diabético	Color de cabello: Castaño
Fecha de Nacimiento: ---	Color de ojos: Marrón
Fecha de muerte: 2024	Causa de muerte: tuvo un daño en el pie y se le infectó de a poco hasta que murió



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: YLJA-16

Fecha de Nacimiento: 21/01/1999

Grado de instrucción: 6to semestre de Maestría en Gerencia Estratégica

Religión: Cristiana

Estado Civil: Unión Libre

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: YLJA-16 reporta antecedentes de diabetes en abuelo materno y cáncer en abuela materna.

Por otra parte, YLJA-16 indica los siguientes antecedentes personales:

- Niega padecimiento de alguna enfermedad o condición médica actual
- Operación de amígdalas y adenoides a los 6 años de edad
- Niega hospitalizaciones
- Niega pérdida de conocimiento
- Niega consumo de drogas
- Rendimiento académico regular durante la primaria y secundaria

En la actualidad reporta:

- Alimentación sana y balanceada
- Hábitos de sueño saludables
- No ingiere medicamentos
- Le interesa tener una vida saludable

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

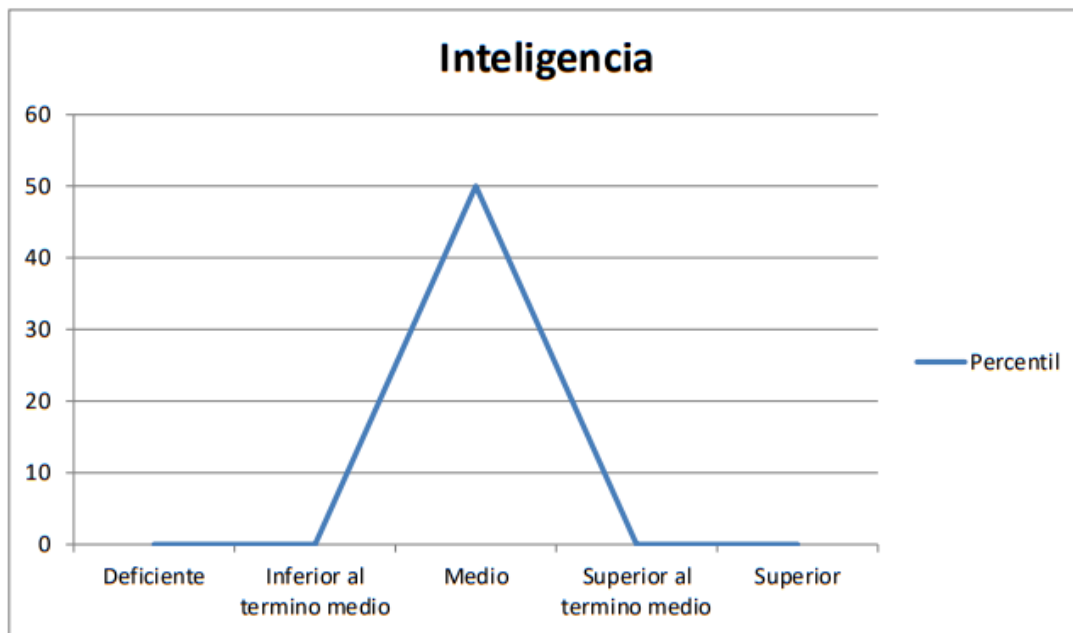
Es importante destacar que su actitud ante la evaluación fue de aceptación y colaboración.



RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

Área Neuropsicológica e inteligencia: YLJA-16 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento coherente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, YLJA-16 se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2024)

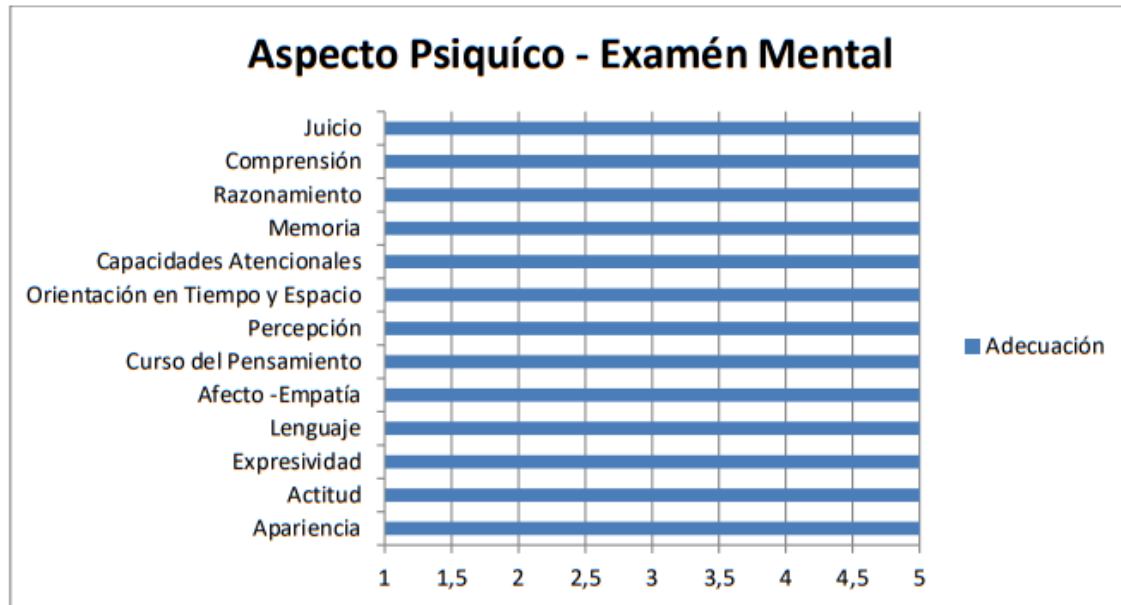
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: YLJA-16 es una joven que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y espacio, 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 de acuerdo a su desarrollo cultural y educativo.

A nivel general, YLJA-16 presenta una personalidad con características de extroversión, tiene fuertes habilidades sociales y relacionales, su autoestima y autoconfianza están conservadas. Es ocurrente, respetuosa, responsable, analítica, empática y sensible ante las necesidades de otras personas. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "Poder ayudar a alguien que tenga ese sueño maravilloso, es algo muy grande".

Consulta de Psicología



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				
HEMOGRAMA				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
FORMULA ROJA				
Eritrocitos		4.61	x 10 ⁶ μL	4.00 - 6.20 x 10 ⁶ μL
Hemoglobina		13.0	g %	11.0 - 17.0 g/dL
Hematocrito		36.4	%	35.0 - 55.0 %
Volumen Globular Medio	▼	79.0	fL	80.0 - 100.0 fL
Concentración Media de Hemoglobina		28.2	pg	26.0 - 34.0 pg
Concentración Media de Hb Corpuscular A.D.E.	▲	35.7	g/dL	31.0 - 35.5 g/dL
Plaquetas x mm ³		15.2	%	10.0 - 16.0 %
Leucocitos x mm ³		291	mil	150 - 400 mil
		5.1		4.0 - 12.0
FORMULA LEUCOCITARIA (%)				
Neutrófilos Totales		55.8	%	50.0 - 80.0 %
Linfocitos		30.8	%	25.0 - 50.0 %
Monocitos		6.5	%	2.0 - 10.0 %
Eosinófilos	▲	6.7	%	0.0 - 5.0 %
Basófilos		0.2	%	0.0 - 2.0 %
FORMULA LEUCOCITARIA EN CIFRAS ABSOLUTAS				
Neutrófilos Totales		2.8		2.0 - 8.0
Linfocitos		1.6		1.0 - 5.0
Monocitos		0.3		0.1 - 1.0
Eosinófilos		0.3		0.0 - 0.4
Basófilos		0.0		0.0 - 0.2

Verificado por: Supervisor

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

Inmunología				
HBSAG, VIDAS®				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Antígeno de Superficie de Hepatitis B (HBsAg).		0.04	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		0.09	RFV	Negativo < 0.25 Positivo >= 0.25

Metodología: Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

Verificado por: Supervisor

CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ACS IGM				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
CHLAMYDIA TRACHOMATIS, ACS IGM		0.05	Index	<0.9: No detectable 0.91 - 1.1: Zona Gris >1.1: Detectable

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

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

Serología

VDRL

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
VDRL		NO REACTIVO		NO REACTIVO

QUIMICA ESPECIAL

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	VALOR DE REFERENCIA
HORMONA ANTIMULLERIANA	6.100	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 v3.3.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
NHC:	PAT-000034453	Tipo muestra:	Sangre	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	YLJA-16 DONOR	Fecha toma muestra:	23/04/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	21/01/1999	Fecha recepción:	24/04/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	23/05/2024 11:10		
Grupo étnico:	Hispano				
Indicación:	Sin antecedentes familiares				

RESULTADOS DEL TEST

POSITIVO

El individuo es portador de:

Alfa talasemia

Gen :	HBA1/HBA2	Alelos:	Het
Cambio ADN:	-α3.7	Herencia:	AR
Cambio proteína:	-	OMIM fenotipo:	604131
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).

VARIANTES BAJA COBERTURA

No existen variantes de baja cobertura.

Nombre paciente / FNA: YLJA-16 DONOR - 21/01/1999

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:10



DESCRIPCIÓN DEL TEST

El test genético de detección de portadores (CGT, del inglés Carrier Genetic Test) es una prueba de ADN preconcepcional que tiene como objetivo identificar qué individuos y parejas tienen riesgo elevado de concebir niños afectados por una enfermedad monogénica. El conocimiento de dicho riesgo puede influir en la decisión de una pareja a la hora de concebir o de considerar medidas preventivas, como diagnóstico genético preimplantacional para la enfermedad en riesgo (PGT-M), diagnóstico prenatal o el uso de gametos de donantes (negativos para la/s patología/s riesgo). El CGT interroga miles de variantes de ADN usando tecnología de alto rendimiento (secuenciación de tipo NGS, Next Generation Sequencing).

COMENTARIOS

Ninguno

METODOLOGÍA DEL TEST

1. Extracción de ADN de la muestra biológica. 2. Secuenciación NGS de los genes incluidos en el test (listado disponible en <https://cgt.igenomix.es/listado-de-enfermedades/>); 3. Análisis bioinformático de datos NGS (pipeline bioinformático v1.1). Los parámetros de calidad incluyen que más del 99.7% de las variantes del listado deben tener una profundidad mínima de lectura de 7x; 4. Análisis complementarios mediante método alternativo para: a) gen SMN1: deleción exón 7; b) gen CYP21A2 mutaciones frecuentes; c) gen HBA1/HBA2: deleciones frecuentes; d) gen FMR1: triplete CGG (solo en mujeres); e) gen DMD: deleciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); f) gen F8: inversión intrón 22 (sólo en mujeres).

LIMITACIONES DEL TEST

- El test CGT únicamente incluye el análisis de las mutaciones detalladas en el listado, y no otras (listado de variantes analizadas en cada uno de los genes bajo petición). Por lo tanto, el test CGT no analiza todos los genes asociados a enfermedades genéticas ni todas las mutaciones posibles en cada uno de los genes analizados. No se incluyen enfermedades mitocondriales, de herencia dominante, multifactorial ni de herencia digénica. No permite detectar grandes reordenamientos (inversiones, deleciones y duplicaciones de más de 15 nucleótidos), mutaciones en regiones reguladoras o regiones intrónicas más allá de las posiciones +3 y -3, ni de expansiones de tripletes salvo aquellas indicadas en la sección de metodología. En el análisis de variación en el número de copias, en caso de resultado normal, no es posible discernir si ambas copias se encuentran localizadas en distinto alelo (no portador) o si están en el mismo alelo (en cis) y, por tanto, existen cero copias en el otro alelo (portador silencioso). Finalmente, en base a nuestros parámetros de calidad, en un pequeño número de muestras alguna de las variantes podría tener baja cobertura y no ser valorables.
- La tasa de detección analítica es superior al 99% según listado de mutaciones analizadas. La sensibilidad clínica del test CGT es variable para las distintas enfermedades. La sensibilidad para el gen SMN1 es de aprox. 96% dado que no se analizan mutaciones puntuales ni pequeñas inserciones/deleciones ni es posible discernir, en caso de resultado normal, si ambas copias se encuentran localizadas en distinto alelo (no portador) o si están en el mismo alelo (en cis) y, por tanto, existen cero copias en el otro alelo (portador).
- Un resultado negativo para las variantes incluidas en el test no excluye al 100% la posibilidad de ser portador. La presencia de pseudogenes y/o polimorfismos de baja frecuencia y/o homopolímeros podría dar lugar a falsos positivos y negativos. Un resultado negativo para las variantes analizadas no excluye la posibilidad, aunque poco probable, de aparición de novo en la descendencia. Se estima que la población general existe un riesgo del 3-5% de defectos congénitos causados por factores genéticos y no genéticos no detectados por este test. No se detectan mosaicismos germinales ni somáticos de bajo grado. Como en cualquier test genético existe una pequeña posibilidad de que el resultado sea inexacto debido a circunstancias excepcionales (error durante la toma o etiquetado de la muestra, durante el procesado o la interpretación de resultados). La clasificación de variantes puede sufrir cambios a lo largo del tiempo. Contacte con IGENOMIX para consultar si ha habido cambios en la clasificación de las variantes reportadas.

LEGAL/CALIDAD

Este test ha sido desarrollado y sus características del desempeño determinadas por Grupo Igenomix. No está aprobado por la FDA (Food and Drug Administration). Este test queda clasificado como un test de desarrollo interno para la comunicación de resultados clínicos.*IGENOMIX ESPAÑA dispone de la Certificación CLIA: #99D2146167. Parte de este test ha sido subcontratado a un laboratorio de referencia cuyo Sistema de Gestión de Calidad se basa en altos Estándares de Calidad, monitoreado periódicamente por Igenomix ESPAÑA y auditado por grupos externos independientes.

Nombre paciente / FNA: YLJA-16 DONOR - 21/01/1999
 Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:10



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

AUTORIZADO POR

Ana Bover
3068-CV
Testing Personnel

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: YLJA-16 DONOR - 21/01/1999

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:10

Igenomix[®]
PART OF VITROLIFE GROUP

Alfa talasemia

¿Qué es Alfa talasemia?

La alfa-talasemia sigue un patrón de herencia autosómico recesivo y está causada por variantes patogénicas en el gen HBA1 localizado en la región cromosómica 16p13.3. La edad de aparición es infantil. Da un cuadro clínico variable dependiendo del número de alelos afectados. La enfermedad puede clasificarse en subtipos clínicos de gravedad creciente: alfa-talasemia silente, rasgo de alfa-talasemia (o alfa-talasemia menor), enfermedad de la hemoglobina H (HbH), e hidropesía fetal con Hb de Bart. También ha sido identificada una forma poco frecuente llamada síndrome de alfa-talasemia - déficit intelectual. El rasgo de alfa-talasemia causa microcitosis e hipocromía con anemia leve o ausente, generalmente sin ningún otro síntoma. Los pacientes HbH desarrollan una anemia hemolítica moderada con cantidades variables de HbH junto con una esplenomegalia grave ocasional, que a veces se complica con hipersplenismo. La hidropesía fetal con Hb de Bart conlleva un déficit grave de globina-alfa con implicaciones serias en el desarrollo. El síndrome de alfa-talasemia-déficit intelectual se caracteriza por una anemia de grado muy leve a grave asociada con anomalías en el desarrollo. La prevalencia es de 1:10.000-5:10.000.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de Alfa talasemia?

Si es portador de Alfa talasemia 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?

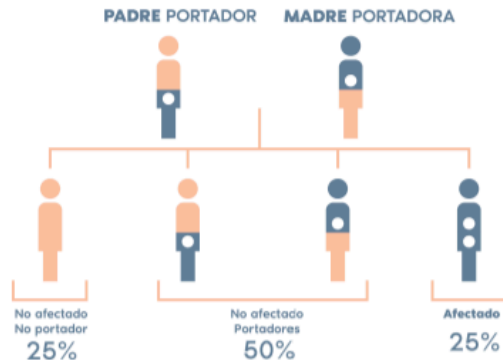
Si su pareja obtiene un resultado negativo para Alfa talasemia, la posibilidad de tener un hijo afectado es muy baja, significativamente inferior a la incidencia de enfermedad en la población general. Sin embargo, no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las variantes patogénicas 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 Alfa talasemia?

Cuando ambos progenitores son portadores de Alfa talasemia, 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.



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: YLJA-16 DONOR - 21/01/1999

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:10

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, LLCAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCLRL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POLB4, FQBP1, 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: YLJA-16 DONOR - 21/01/1999

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:10

Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 14,000	1 in 28,579
X	AP1S2	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1 in 16,639	1 in 37,670
X	ARSL	Condrodiasplasia puntata braquielfalálgica	1 in 250,000	1 in 477,528
X	ARX	Encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 1; Trastornos del desarrollo asociados al gen ARX	1 in 37,038	1 in 64,815
X	ATP7A	Enfermedad de Merkes; Síndrome del cuerno occipital	1 in 150,000	1 in 501,722
X	ATRX	Síndrome de discapacidad intelectual y facies hipotónica ligado al X; Síndrome de alfa talasemia y discapacidad intelectual	1 in 500,000	1 in 919,360
X	BRWD3	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	1 in 45,000	1 in 65,000
X	BTK	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	1 in 126,556	1 in 275,310
X	CD40LG	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	1 in 250,000	1 in 532,258
X	CHM	Coarcteremia	1 in 33,334	1 in 64,000
X	COL4A5	Síndrome de Alport ligado al X	1 in 34,622	1 in 72,761
X	CUL4B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Cabezas	1 in 500,000	1 in 36,300
X	CYBB	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	1 in 100,000	1 in 250,000
X	DCX	Lisencefalia tipo 1 ligada al X	1 in 50,000	1 in 158,748
X	DKC1	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 250,000	1 in 459,999
X	DLG3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 90	1 in 45,000	1 in 100,000
X	DMD	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	1 in 2,942	1 in 5,819
X	EDA	Diplasia ectodérmica hipohidróica tipo 1 ligada al X	1 in 5,715	1 in 10,610
X	EMD	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	1 in 88,496	<1 in 1,000,000
X	F8	Hemofilia A	1 in 4,635	<1 in 16,550
X	F9	Hemofilia B	1 in 15,000	<1 in 29,000
X	FGD1	Síndrome de Aarskog-Scott; Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 16	1 in 500,000	1 in 937,499
X	FMR1	Síndrome de X-frágil	< 1 in 368	<1 in 37,000
X	FTSL1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	1 in 45,000	N/A
X	G6PD	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	1 in 25	<1 in 241
X	GB1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 15,161	1 in 44,254
X	GLA	Enfermedad de Fabry	1 in 35,031	<1 in 217,000
X	GPR143	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	1 in 42,858	<1 in 48,000
X	HCFC1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cblX)	1 in 500,000	N/A
X	HPRT1	Síndrome de Lesch-Nyhan	1 in 145,204	1 in 382,808
X	HSD17B10	Enfermedad mitocondrial HSD10	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	IDS	Mucopolisacaridosis tipo 2	1 in 38,000	1 in 90,827
X	IL1RAPL1	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 23/34	1 in 45,000	1 in 90,000
X	IL2RG	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X	1 in 33,334	<1 in 84,000
X	KDM5C	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Claes-Jensen	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	L1CAM	Síndrome L1	1 in 15,000	<1 in 49,000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	MID1	Síndrome de Opliz-G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 137	1 in 913
X	MTM1	Miopatía mitotubular ligada al X	1 in 29,412	<1 in 140,000
X	NDP	Enfermedad de Norrie	1 in 50,000	<1 in 1,000,000
X	NR0B1	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 35,000	<1 in 66,000
X	OCLR	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	1 in 357,144	<1 in 1,000,000
X	OPHN1	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia cerebelosa y apariencia facial distintiva	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	OTC	Déficit de ornitina transcarbamilasa	1 in 37,667	<1 in 96,000
X	PAK3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 30	1 in 45,000	1 in 90,000
X	PDHA1	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	N/A	N/A
X	PGK1	Deficiencia de fosfoglicato quinasa 1	1 in 500,000	1 in 1,000,000
X	PHR8	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Siderius	1 in 500,000	1 in 916,000
X	PLP1	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	1 in 91,838	1 in 113,109
X	POU3F4	Sordera ligada al X tipo 2	1 in 556,112	<1 in 1,000,000
X	PQBP1	Síndrome de Rerpenning	1 in 50,000	1 in 107,142
X	PRPS1	Enfermedades relacionadas con PRPS1	<1 in 50,000	<1 in 221,000
X	RP2	Retinosis pigmentaria tipo 2	1 in 177,778	1 in 249,736
X	RPGR	Retinosis pigmentaria tipo 3; Distrofia de conos y bastones ligada al X	1 in 31,373	1 in 35,705
X	RS1	Retinosis	1 in 25,000	1 in 44,241
X	SH2DJA	Síndrome infroproliferativo ligado al X tipo 1	<1 in 500,000	<1 in 829,000
X	SIC16A2	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	1 in 50,000	1 in 67,647
X	SIC6A8	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	N/A	N/A
X	SYN1	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	1 in 45,000	1 in 55,588
X	THOC2	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	1 in 500,000	N/A
X	UPF3B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 14	1 in 45,000	1 in 49,500
X	WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	1 in 500,000	<1 in 1,000,000
X	ZDHHC9	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Raymond	1 in 45,000	1 in 60,000
X	ZNF711	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	1 in 45,000	1 in 54,000

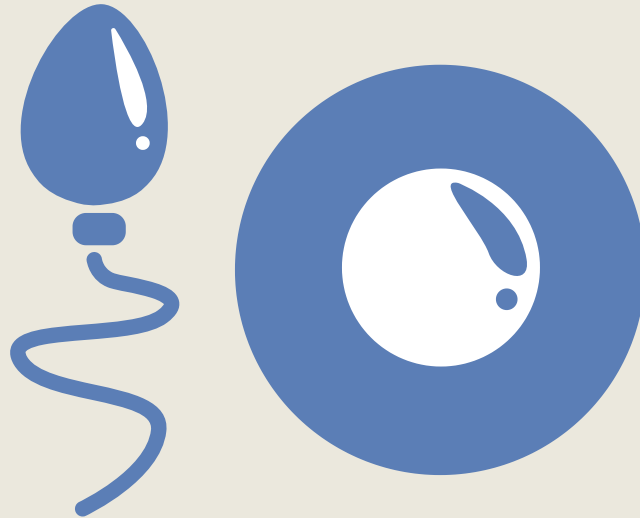
Nombre paciente / FNA: YLJA-16 DONOR - 21/01/1999

Fecha fin. (hora): 23/05/2024 11:10



Enfermedades autosómicas recesivas				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 833
6	CYP21A2	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	1 in 62	1 in 1,228
13	GJB2	Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 489
16	HBA1	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
16	HBA2	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 194
11	HBB	Hemoglobinopatías asociadas al gen HBB	1 in 67	1 in 411
5	SMN1	Atrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 869

N/A: no data prevalence unknown



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