



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

## INFORMACIÓN GENERAL



**Fecha de Nacimiento:**

14/03/2006



**Nacionalidad:**

Panameña



**Profesión:**

Lcda. Ingeniería Industrial



**Estado civil:**

Noviazgo



**Religión:**

Católica



**Signo:**

Piscis

## DATOS FISICOS

**Tipo de sangre:**

**Origen étnico:** Latina

**Peso:** 50 kg

**Estatura:** 1.54 cm

**Color de ojos:** Marrón

**Color de piel:** Blanca

**Color de cabello:** Castaño

**Textura de cabello:** Ondulado

**Estructura ósea:** Mesomorfo

**Nariz:** Recta - Mediana

**Labios.** Gruesos

**Mentón:**

## DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

### 1. Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Mi experiencia más divertida fue escalar Machu Picchu.

### 2. Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Acampar en una isla en medio de la nada.

### 3. Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: Ser mención honorífica en la universidad.

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

R: Ver a mi hermanito nacer.

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

R: Cuando mi conejita falleció.

### 6. Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: Cuando me dio dengue.

### 7. Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Viajar en una lancha a una isla y que la lancha se quedara sin gasolina en mar abierto.

### 8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Viajar a Colombia y disfrutar de sus lindas playas.

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

R: Ser astronauta y tener un albergue para animales.

### 10. Cuáles son tus metas en la vida?

R: Ser una profesional y viajar por todo el mundo.

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

R: Mis padres son mis héroes y mis ídolos porque siempre me han dado amor y apoyo, han hecho sacrificios para que yo tenga lo mejor. Son un gran ejemplo con sus valores y trabajo duro, y me han enseñado cosas importantes. Me han dado un hogar seguro y siempre me han animado a seguir mis sueños.

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

- R:** - Solidaridad  
- Respeto  
- Empatía  
- Responsabilidad.

## 13. Qué palabras describen tu personalidad?

- R:** - Divertida  
- Aplicada  
- Solidaria  
- Empática  
- Amorosa.

## 14. Describe tus fortalezas.

- R:** - Estudiosa  
- Ambiciosa  
- Trabajadora  
- Responsable  
- No le tengo pena a nada  
- No tenerle miedo a nada.

## 15. Describe tus debilidades.

- R:** - Ser impaciente  
- Ser muy sensible .

## 16. Cuáles son tus habilidades artísticas?

- R:** - Cantar  
- Dibujar  
- Bailar  
- Pintar  
- Nadar  
- Tocar instrumentos.

## 17. Qué idiomas dominas?

- R:** Español e Inglés.

## 18.Cuál es su ocupación?

- R:** Estudiante universitaria.

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

**R:** - Nadar  
- Aprender otros idiomas  
- Tocar instrumentos  
- Dibujar.

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

**R:** - Las playas  
- La comida.

**21. Cuáles países has visitado?**

**R:** - Colombia  
- Perú.

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

**R:** El invierno, porque amor el frío .

**23. Qué deporte te interesa?**

**R:** La natación.

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

**R:** - Natación  
- Futbol  
- Voleibol.

**25. Manejas bicicleta?**

**R:** Si.

**26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.**

**R:** - Guitarra eléctrica  
- Flauta  
- Piano  
- Trompeta  
- Churuca.

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

**R:** De 6 a 9 horas.

**28. Utilizas anteojos?**

**R:** No.

**29. Fumas?**

**R:** No.

**30. Comes sano?**

**R:** Si.

**31. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?**

**R:** No consumo alcohol.

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

**R:** Si, mi animal favorito con los capibaras y mi mascota favorita son los gatos.

**33. Qué tipo de música te gusta?**

**R:** Rock y metal.

**34. Cuál es tu libro favorito?**

**R:** "Cien años de soledad" de Gabriel García Márquez.

**35. Cuál es tu color favorito?**

**R:** El verde.

**36. Cuál es tu tipo de carro favorito?**

**R:** El Mercedes.

**37. Cuál es tu comida favorita?**

**R:** Papa a la huancaína.

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

**R:** "The Cloverfield Paradox".

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

**R:** Cursos de: - Inglés  
- Repostería  
- Debate  
- Baile  
- Natación.

**40. A qué famosa te pareces?**

**R:** Carmen Villalobos.

## DESCRIPCIÓN PERSONAL

Tengo 18 años, mi color de piel es trigueña clara, practico el deporte volleyball, me gusta mucho cantar, bailar y dibujar, me considero una chica muy aventurera y que le gusta pasar tiempo con las personas que más aprecio; Amo a los animales y los instrumentos, en especial la guitarra eléctrica. Mi género de música favorito es el rock y el metal. Amo mucho a mi familia y en especial a mi gata. tengo el cabello color castaño claro, soy bajita con ojos enormes y pestañas largas.

## MOTIVACIÓN PARA DONAR

Siempre he pensado que ayudar a otros es super importante, y creo que donar ojos es una forma increíble de hacerlo, he leído sobre este tema y sé que puede ser una experiencia que cambia vidas para quienes no pueden tener hijos por su propia cuenta.

Me gusta mucho la idea de poder ayudar a alguien a cumplir su sueño de ser padre o madre.

## CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

## MAMÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
46	Peruana
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.53	Independiente
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
76 kg	Trigueña
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Saludable	Castaño oscuro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
05/11/1977	Marrón oscuro

## PAPÁ

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
46	Peruana
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.85	Independiente
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
80 kg	Trigueña
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Saludable	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
25/06/1977	Marrón oscuro

## HERMANO

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
13	Panameña
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.64	Estudiante
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
55 kg	Blanca
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Saludable	Castaño oscuro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
05/11/2010	Marrón Claro

## ABUELA MATERNA

<b>Edad:</b>	<b>Nacionalidad:</b>
88	Peruana
<b>Estatura:</b>	<b>Profesión:</b>
1.52	Costurera
<b>Peso:</b>	<b>Color de piel:</b>
62 kg	Trigueña
<b>Estado de salud:</b>	<b>Color de cabello:</b>
Saludable	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	<b>Color de ojos:</b>
01/10/1936	Azul

## ABUELO MATERNO

<b>Edad:</b>	99	<b>Nacionalidad:</b>	Peruana
<b>Estatura:</b>	1.68	<b>Profesión:</b>	Campesino
<b>Peso:</b>	80 kg	<b>Color de piel:</b>	Trigueña
<b>Estado de salud:</b>	Fallecido	<b>Color de cabello:</b>	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	11/01/1925	<b>Color de ojos:</b>	Marrón oscuro
<b>Fecha de muerte:</b>	25/02/2009	<b>Causa de muerte:</b>	Atropellado

## ABUELA PATERNA

<b>Edad:</b>	70	<b>Nacionalidad:</b>	Peruana
<b>Estatura:</b>	1.63	<b>Profesión:</b>	administradora de Empresas
<b>Peso:</b>	70 kg	<b>Color de piel:</b>	Blanca
<b>Estado de salud</b>	Saludable	<b>Color de cabello:</b>	Castaño
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	10/10/1954	<b>Color de ojos:</b>	Marrón Claros

## ABUELO PATERNO

<b>Edad:</b>	71	<b>Nacionalidad:</b>	Peruana
<b>Estatura:</b>	1.83	<b>Profesión:</b>	Contador
<b>Peso:</b>	74 kg	<b>Color de piel:</b>	Moreno
<b>Estado de salud</b>	Saludable	<b>Color de cabello:</b>	Negro
<b>Fecha de Nacimiento:</b>	20/11/1952	<b>Color de ojos:</b>	Marrón oscuro



Consulta de Psicología

## INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

### DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: CNMS-81

Fecha de Nacimiento: 14/03/2006

Grado de instrucción: 1er Semestre de Ingeniería Industrial

Religión: Católica

Estado Civil: Soltera

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

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

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

- Niega padecimiento de alguna enfermedad o condición médica actual
- Niega operaciones
- Niega hospitalizaciones
- 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 viajes, la playa y la guitarra eléctrica.

### EVALUACIÓN PSICOLÓGICA:

Se utilizaron los siguientes instrumentos:

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

Consulta de Psicología



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:** CNMS-81 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento coherente y un discurso estructurado totalmente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, CNMS-81 se encuentra en un percentil 90, rango I, lo cual indica una inteligencia superior al término medio.



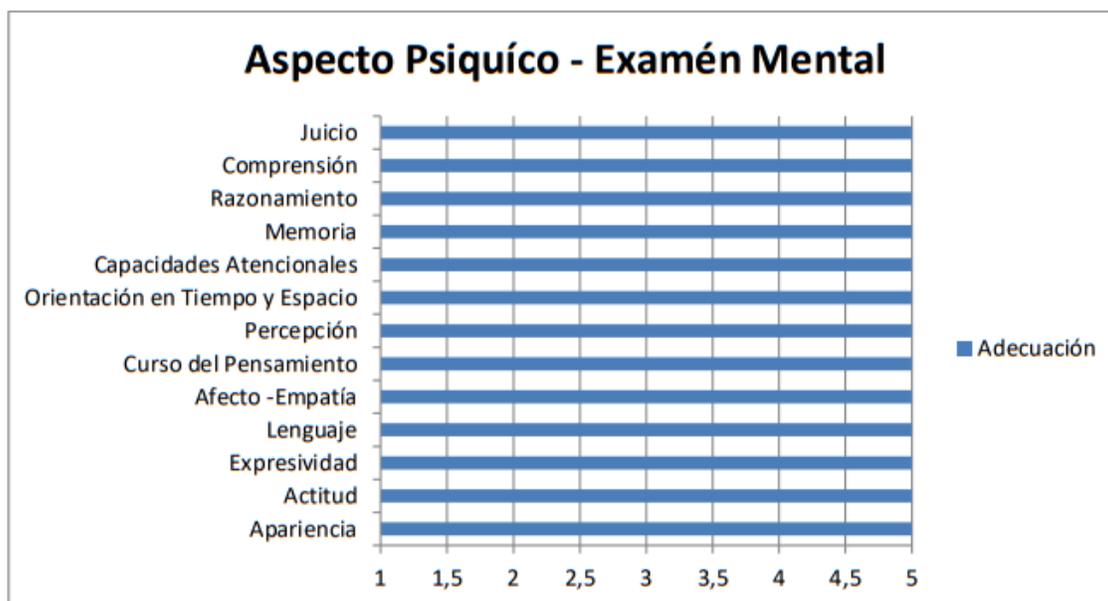
Rojas, A. (2024)

**Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad:** CNMS-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. 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 grupo etario.

Consulta de Psicología



A nivel general, CNMS-81 presenta una personalidad con características de extroversión. Muestra una autoestima, seguridad y autoconfianza conservadas. Le gusta socializar y las actividades de orden grupal. Es respetuosa, responsable, generosa, sensible y colaboradora ante las necesidades de otras personas. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa “Quiero darle la oportunidad a una persona de ser madre”. Adicionalmente puede establecer e iniciar vínculos de orden social y familiar. Entre sus valores más importantes se encuentran la responsabilidad y el respeto.



Rojas, A. (2024)

## Hematología

**HEMOGRAMA**

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
<b>FORMULA ROJA</b>				
Eritrocitos		4.32	x 10 <sup>6</sup> µL	4.00 - 6.20 x 10 <sup>6</sup> µL
Hemoglobina		12.3	g %	11.0 - 17.0 g/dL
Hematocrito		39.1	%	35.0 - 55.0 %
Volumen Globular Medio		90.5	fL	80.0 - 100.0 fL
Concentración Media de Hemoglobina		28.5	pg	26.0 - 34.0 pg
Concentración Media de Hb Corpuscular		31.5	g/dL	31.0 - 35.5 g/dL
A.D.E.		13.3	%	10.0 - 16.0 %
Plaquetas x mm <sup>3</sup>		300	mil	150 - 400 mil
Leucocitos x mm <sup>3</sup>		8.1		4.0 - 12.0
<b>FORMULA LEUCOCITARIA ( % )</b>				
Neutrófilos Totales		55.3	%	50.0 - 80.0 %
Linfocitos		37.5	%	25.0 - 50.0 %
Monocitos		6.2	%	2.0 - 10.0 %
Eosinófilos		0.8	%	0.0 - 5.0 %
Basófilos		0.2	%	0.0 - 2.0 %
<b>FORMULA LEUCOCITARIA EN CIFRAS ABSOLUTAS</b>				
Neutrófilos Totales		4.5		2.0 - 8.0
Linfocitos		3.0		1.0 - 5.0
Monocitos		0.5		0.1 - 1.0
Eosinófilos		0.1		0.0 - 0.4
Basófilos		0.0		0.0 - 0.2

Método: Impedancia eléctrica. Microscopía con tinción de Wright.

Verificado por: Supervisor

**TIPO SANGUINEO Y FACTOR RH**

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

Verificado por: Supervisor

## Inmunología

**HIV, VIDAS®**

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
HIV		0.03	RFV	Negativo < 0.25 Positivo ≥ 0.25

Metodología: Ensayo de Fluorescencia Ligado a Enzimas (ELFA)

Verificado por: Supervisor

**HBSAG, VIDAS®**

	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
Antígeno de Superficie de Hepatitis B (HBsAg).		0.05	Índice, i	Negativo i < 0.13 Positivo i ≥ 0.13

Técnica: ELFA, Ensayo de fluorescencia ligado a Enzimas.

Verificado por: Supervisor

**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		0.5	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)		0.18	Índice, i	Negativo < 0.70 Dudoso > = 0.70 - < 0.90 Positivo: > = 0.90

## CGT Bank v5.4.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
<b>NHC:</b>	PAT-000035119	<b>Tipo muestra:</b>	Sangre	<b>Clínica:</b>	FERTIDONORS
<b>Nombre paciente:</b>	CNMS-81 DONOR	<b>Fecha toma muestra:</b>	23/05/2024	<b>Doctor:</b>	JORGE CASTILLO BASO
<b>Fecha nac. paciente:</b>	14/03/2006	<b>Fecha recepción:</b>	24/05/2024		
<b>Sexo:</b>	Mujer	<b>Fecha fin. (hora):</b>	17/06/2024 03:09		
<b>Grupo étnico:</b>	Hispano				
<b>Indicación:</b>	Sin antecedentes familiares				

### RESULTADOS DEL TEST

## NEGATIVO

### INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS DEL TEST

Cuando el resultado de la prueba es negativo, el riesgo de tener hijos afectados por enfermedades causadas por los genes analizados en el test 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).

### DESCRIPCIÓN DEL TEST

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

### COMENTARIOS

Ninguno

### METODOLOGÍA DEL TEST

Extracción de ADN de la muestra biológica, generalmente sangre o saliva, y análisis del exoma completo mediante NGS, incluyendo captura y secuenciación de todos los exones del genoma humano y otras regiones genéticas de interés donde se encuentran la mayoría de las variantes que causan enfermedades monogénicas. Análisis bioinformático de datos secuenciados (pipeline bioinformático v3.0). Los parámetros de calidad incluyen, entre otros, que todas las muestras informadas tendrán un mínimo de 7GB de datos secuenciados, con un valor mínimo de cobertura media de 75x, y un análisis de profundidad de cobertura para un listado de 68.000 posiciones de ADN donde localizan variantes patogénicas conocidas. Análisis por métodos complementarios a la NGS de los siguientes genes, si se incluyen en el test: gen SMN1: deleción exón 7; gen CYP21A2 (Hiperplasia adrenal congénita, clásica): mutaciones frecuentes; gen HBA1/HBA2: deleciones frecuentes; gen FXN: triplete GAA; gen FMR1: triplete CGG (solo en mujeres); gen DMD: deleciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); gen 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  $\geq 0.97000$ .

Nombre paciente / FNA: CNMS-81 DONOR - 14/03/2006  
 Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:09



### 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.

Análíticamente, la prueba CGT no analiza todos los genes asociados a enfermedades genéticas ni todas las mutaciones posibles en cada uno de los genes analizados. No se incluyen enfermedades mitocondriales, multifactoriales ni de herencia digénica. No permite detectar grandes reordenamientos (inversiones, deleciones y duplicaciones de más de 15 nucleótidos), mutaciones en regiones reguladoras o regiones intrónicas más allá de las posiciones +3 y -3 (excepto si se indica lo contrario) o localizadas en áreas de baja cobertura (<7x), ni de expansiones de tripletes salvo aquellas indicadas en la sección de metodología. En el análisis de variación en el número de copias, en caso de resultado normal, no se puede discernir si ambas están en distinto alelo (no portador) o si están en el mismo (en cis) y, por tanto, existen cero copias en el otro (portador silencioso, no detectado). La sensibilidad clínica del CGT es variable para las distintas enfermedades. En particular, la sensibilidad para el gen SMN1 es de aprox. 96% dado que no se analizan mutaciones puntuales ni pequeñas inserciones/deleciones ni es posible discernir, en caso de resultado normal, si ambas copias se encuentran localizadas en distinto alelo (no portador) o si están en el mismo alelo (en cis) y, por tanto, existen cero copias en el otro alelo (portador). Respecto al gen HEXB, el 30% de los pacientes afectados son portadores de una deleción de 16kb no incluida en este test. Por tanto, un resultado negativo reduce significativamente pero no excluye al 100% la posibilidad de ser portador (ver tabla de riesgos residuales). La presencia de pseudogenes y/o polimorfismos de baja frecuencia y/o homopolímeros podría dar lugar a falsos positivos y negativos. Además, un resultado negativo para las variantes analizadas no excluye la posibilidad, aunque poco probable, de aparición de novo en la descendencia. No se detectan mosaicismos germinales ni somáticos de bajo grado. Como en cualquier test genético existe una pequeña posibilidad de que el resultado sea inexacto debido a circunstancias excepcionales (error durante la toma o etiquetado de la muestra, durante el procesado o la interpretación de resultados). La clasificación de patogenicidad de las variantes puede sufrir cambios a lo largo del tiempo. Contacte con IGENOMIX para consultar si ha habido cambios en la clasificación de las variantes reportadas.

### LEGAL/CALIDAD

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

### CLÁUSULA DE EXENCIÓN

Los servicios de diagnóstico genético que realiza IGENOMIX PERU S.A.C están destinados exclusivamente a ser interpretados por profesionales médicos cualificados/acreditados.

**Los resultados obtenidos en estas pruebas y la información que pueda derivarse de ellos no se considerarán en ningún caso un sustituto del asesoramiento genético o del tratamiento médico de un profesional formado, ni representan una evaluación médica. Recomendamos que, al recibir sus resultados, consulte a su médico para recibir asesoramiento genético sobre las pruebas realizadas.**

Cualquier resultado deberá interpretarse en el contexto de todos los resultados clínicos disponibles, en el contexto general de una evaluación médica, que deberá ser llevada a cabo por profesionales con formación clínica y/o diagnóstico genético. IGENOMIX PERU S.A.C no se responsabiliza del uso que dé la parte contratante de sus servicios, ni de los resultados obtenidos por medio de su análisis de estudio, ni de las consecuencias dañinas temporales que pueda acarrear su uso, y deja específicamente a discreción de la empresa el tomar las medidas legales pertinentes en caso de haber un uso impropio de los estudios y análisis mencionados.

Nombre paciente / FNA: CNMS-81 DONOR - 14/03/2006

Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:09



## LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD10LG, 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, LICAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCLR, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POLSIF4, FQBP1, PRPS1, RP2, RPGR, RSI, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, UPF3B, WAS, ZDHHC3, 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: CNMS-81 DONOR - 14/03/2006  
 Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:09



Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 3750	1 in 37500
X	AP1S2	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	< 1 in 100 000	Reduced
X	AR	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	1 in 6250	1 in 10417
X	ARSL	Condrosplasia puntada braquiotelealéngica	< 1 in 100 000	Reduced
X	ARX	Encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 1; Trastornos del desarrollo asociados al gen ARX	1 in 25 000	1 in 100000
X	ATP7A	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	1 in 25000	1 in 100000
X	ATRX	Síndrome de discapacidad intelectual y facies hipotónica ligada al X; Síndrome de alfa talasemia y discapacidad intelectual	< 1 in 100 000	Reduced
X	BRWD3	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	1 in 10000	1 in 50000
X	BTK	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	1 in 50,000	1 in 333333
X	CD40LG	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	< 1 in 100 000	Reduced
X	CHM	Coroideremia	1 in 18750	1 in 66964
X	COL4A5	Síndrome de Alport ligado al X	1 in 10000	1 in 50000
X	CUL4B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Cabezas	< 1 in 100 000	Reduced
X	CYBB	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	1 in 300	1 in 1500
X	DCX	Lisencefalia tipo 1 ligada al X	1 in 2500	1 in 50000
X	DKC1	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	1 in 62500	1 in 1250000
X	DLG3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 90	1 in 45000	1 in 300000
X	DMD	Condiciones relacionadas con la DMD	1 in 1374	1 in 27480
X	EDA	Diplasia 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	FTS31	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 dIX)	< 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	Muxopolisacaridosis tipo 2	1 in 25000	1 in 125000
X	IL1RAPL1	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 21/34	1 in 25000	1 in 357143
X	IL2RG	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X	1 in 25000	1 in 500000
X	KDM5C	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Cbes-Jensen	1 in 4000	1 in 57143
X	L1CAM	Síndrome LI	1 in 7500	1 in 150000
X	MECP2	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	1 in 37500	1 in 250000
X	MID1	Síndrome de Opitz G/BBB ligado al X tipo 1	1 in 18750	1 in 125000
X	MTM1	Miopatía miotubular ligada al X	1 in 12500	1 in 83333
X	NDP	Enfermedad de Norrie	1 in 50,000	<1 in 1,000,000
X	NR0B1	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 17500	1 in 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	Deficit 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	Deficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	< 1 in 100 000	Reduced
X	PGK1	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	PHF8	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 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	Retinosquiasis	1 in 15000	1 in 100000
X	SH2D1A	Síndrome Infoproferativo ligado al X tipo 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	SILC16A2	Síndrome de Allan-Hemndon-Dudley	< 1 in 100 000	Reduced
X	SILC6A8	Síndrome de deficit 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

Nombre paciente / FNA: CNMS-81 DONOR - 14/03/2006  
 Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:09



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



[fertidonors.com](http://fertidonors.com)