



fertidonors

EGG & SPERM BANK



Fotos de la infancia del donante

INFORMACIÓN GENERAL



Fecha de Nacimiento:

08/11/1999



Nacionalidad:

Panameña



Profesión:

Lic. Derecho (3 años en la carrera)



Estado civil:

Soltera



Religión:

Creo en Dios



Signo:

Escorpio

DATOS FISICOS

Tipo de sangre: O+

Origen étnico: Latina

Peso: 55 kg

Estatura: 1.63 cm

Color de ojos: Marrón oscuro

Color de piel: Trigueña clara

Color de cabello: Negro

Textura de cabello: Ondulado

Estructura ósea: Mesomorfo

Nariz: Larga

Labios: Gruesos

Mentón: Ovalado

DATOS Y EXPERIENCIAS PERSONALES

1. Cuál fue tu experiencia más divertida?

R: Viajar a Disney porque fue un momento mágico, disfrutar con mi familia esa experiencia de unión.

2. Cuál fue tu experiencia más feliz?

R: Ir de crucero a U.S.A. con mi mamá y mi tía a la edad de 7 años, fuimos a conocer a mi tío una persona súper especial en mi vida, conocer un país y una cultura nueva junto a las personas que más amo fue súper especial para mí.

3. Cuál fue tu momento de mayor orgullo?

R: El día que mi pasatiempo favorito que es la música me permitió salir de mi país a compartir con otras personas un arte tan hermoso como lo es la música.

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

R: El día que un gato de la calle le sacó un ojo a una de mis perritas, que de hecho ya estaba ciega de un ojo.

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

R: El día que atropellaron a mi perrita en frente de mis ojos, ese día pude presenciar la maldad humana a su máxima expresión y saber que no todos tenemos buenos corazones.

6. Cuál fue tu experiencia más peligrosa?

R: No he tenido ninguna.

7. Cuál fue tu experiencia más aterradora?

R: Fue presenciar como un Sr. agredió físicamente a su pareja con un objeto punzo cortante, ver como se desangraba y gritaba aterrorizada por la escena. Nunca había presenciado tanta sangre como ese día, casi me desmayo.

8. Describe las mejores vacaciones que has tenido.

R: Mis mejores vacaciones fueron en san Blas, fue increíble y divertido.

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

R: Cuando era niña soñaba con ser astrónoma, sentía una fascinación increíble por el espacio, la luna y los astros en general.

10. Cuáles son tus metas en la vida?

R: Actualmente sueño con crear una marca de productos naturales reconocida mundialmente, quiero compartir mi estilo de vida saludable a muchas personas y que puedan comprender que todos son capaces de vivir una vida plena en todo el sentido de la palabra.

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

R: Mi heroína es mi madre, ella tuvo una vida muy compleja de pequeña pero me demostró que a pesar de todas sus heridas se puede ser buena madre, esposa, hermana e hija sin esperar nada a cambio.

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

R: El amor es el más importante y fundamental de todos para mí, y todo radica en amar a los demás como me amo a mi misma sin distinción. Dios es amor.

13. Qué palabras describen tu personalidad?

R: - Honesta
- Eficiente
- Amable
- Alegre
- Misteriosa
- Multifacética
- Inteligente
- Atenta
- Soñadora
- Sensible con los animales
- Amorosa
- Caritativa.

14. Describe tus fortalezas.

R: Soy una mujer llena de principios y valores, fuerte físicamente, de corazón y de mente, muy capaz de lograr todo lo que me proponga en la vida, determinante y tengo una fuerza interior increíble.

15. Describe tus debilidades.

R: Soy impuntual, en ocasiones un poco terca y rebelde, callada, me cuesta a veces expresar mis emociones, poco paciente en muchos aspectos, muy rígida conmigo misma y súper exigente.

16. Cuáles son tus habilidades artísticas?

R: Soy Dj.

17. Qué idiomas dominas?

R: Español e Inglés.

18.Cuál es su ocupación?

R: Soy broker, entrenadora personal y actualmente estoy desarrollando una marca personal de productos naturales.

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

R: Soy Dj y escribo para mi.

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

R: Para mí Panamá es un país increíble, extremadamente abundante, lleno de muchas oportunidades, con una diversidad de culturas y lugares hermosos.

21. Cuáles países has visitado?

R: - Estados Unidos
- Costa Rica
- Colombia.

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

R: Mi época favorita del año es noviembre, ya que es mi cumpleaños y es un mes de mucha introspección para mi.

23. Qué deporte te interesa?

R: Me interesa la natación y el pádel.

24. Qué tipo de deportes practicas o has practicado?

R: - Natación
- Flag futbol
- Entreno diariamente en el gimnasio.

25. Manejas bicicleta?

R: Si.

26. Indique que instrumentos musicales toca o ha tocado.

R: El único instrumento que tocó es una Rx3 que es mi consola de Dj.

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

R: Normalmente de 7 a 8 horas.

28. Utilizas anteojos?

R: No.

29. Fumas?

R: No.

30. Comes sano?

R: Actualmente si, como extremadamente sano.

31. Cuánto alcohol bebe en promedio por semana?

R: No bebo alcohol.

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

R: Me encantan, de hecho soy rescatista y amo los gatos.

33. Qué tipo de música te gusta?

R: Me gusta la música electrónica, música clásica, pop, rap y reguetón viejo.

34. Cuál es tu libro favorito?

R: Tengo varios:

- "Las 48 leyes del poder"
- "Los 4 acuerdos"
- "El poder de la kabalah".

35. Cuál es tu color favorito?

R: El negro, beige y blanco.

36. Cuál es tu tipo de carro favorito?

R: Amo los carros deportivos.

37. Cuál es tu comida favorita?

R: Los mariscos.

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

R: - Película: "Charlie y la fábrica de chocolates"
- Director: Tim Burton.

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

R: Actualmente estoy desarrollando un curso de biodecodificación y maestría holística.

40. A qué famosa te pareces?

R: No me parezco ni me identifico con ninguna.

DESCRIPCIÓN PERSONAL

Soy una persona alegre, agradecida, honesta, muy leal, algo reservada, amorosa, inteligente, además autodidacta, me considero bastante dedicada a las cosas o temas que realmente me interesan.

Amo los animales, los niños, me fascina la naturaleza. Soy fuerte de mente y físicamente, de corazón también, extremadamente noble y me considero una mujer llena de principios y valores.

MOTIVACIÓN PARA DONAR

Quiero ser generosa y ayudar a una familia que no tenga la capacidad de procurar a cumplir su sueño.

CARACTERÍSTICAS FAMILIARES

MAMÁ

Edad:	Nacionalidad:
50	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.63	Administradora
Peso:	Color de piel:
92 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Hipertensa	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
12/10/1973	Marrón claro

PAPÁ

Edad:	Nacionalidad:
58	Panameño
Estatura:	Profesión:
1.80	Administrador Financiero
Peso:	Color de piel:
79 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
16/07/1966	Marrón

HERMANOS

Edad:	Nacionalidad:
17	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.75	Estudiante
Peso:	Color de piel:
54 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Saludable	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
18/04/2007	Marrón oscuro

ABUELA MATERNA

Edad:	Nacionalidad:
37	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.61	Farmacéuta
Peso:	Color de piel:
58 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Fallecida	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
10/05/1942	Marrón claro
Fecha de muerte:	Causa de muerte:
22/04/1979	Cáncer en el hígado

ABUELO MATERNO

Edad:	Nacionalidad:
76	Colombiana
Estatura:	Profesión:
1.61	Vendedor
Peso:	Color de piel:
97 kg	Blanca
Estado de salud:	Color de cabello:
Hipertenso	Marrón oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
24/02/1948	Marrón

ABUELA PATERNA

Edad:	Nacionalidad:
80	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.58	Abogada
Peso:	Color de piel:
58 kg	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Saludable	Castaño oscuro
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
01/08/1943	Marrón oscuro

ABUELO PATERNO

Edad:	Nacionalidad:
79	Panameña
Estatura:	Profesión:
1.80	Ingeniero
Peso:	Color de piel:
79	Blanca
Estado de salud	Color de cabello:
Saludable	Castaño
Fecha de Nacimiento:	Color de ojos:
02/10/1944	Verde



Consulta de Psicología

INFORME GENERAL DE EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

DATOS PERSONALES

Nombres y Apellidos: MMOF-89

Fecha de Nacimiento: 08/11/1999

Grado de instrucción: 3er año de Derecho

Religión: no tiene religión

Estado Civil: Soltera

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

Historia Clínica (aspectos relevantes): Antecedentes Familiares: MMOF-89 no reporta antecedentes de enfermedades físicas o psiquiátricas en sus esferas familiares maternas y paternas.

Por otra parte, MMOF-89 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 interesa la música, los viajes y la lectura.

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.

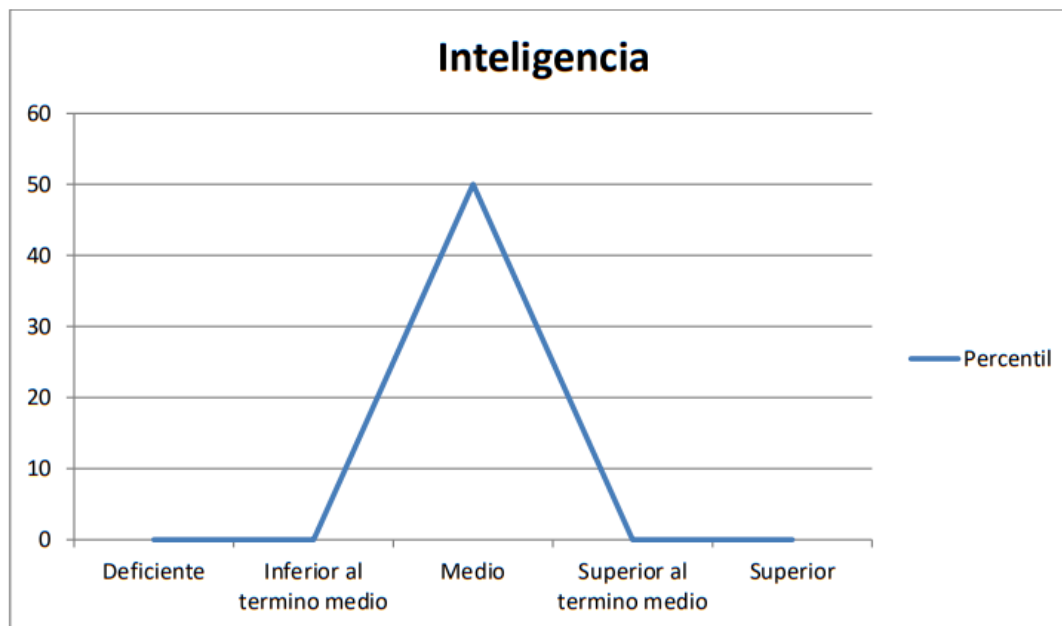


Consulta de Psicología

RESULTADOS

Para el momento de la evaluación:

Área Neuropsicológica e inteligencia: MMOF-89 durante la sesión psicodiagnóstica sugiere una línea de pensamiento coherente. No se presumen elementos sugerentes de organicidad cerebral. Por otra parte, MMOF-89 se encuentra en un percentil 50, lo cual indica una inteligencia término medio.



Rojas, A. (2024)

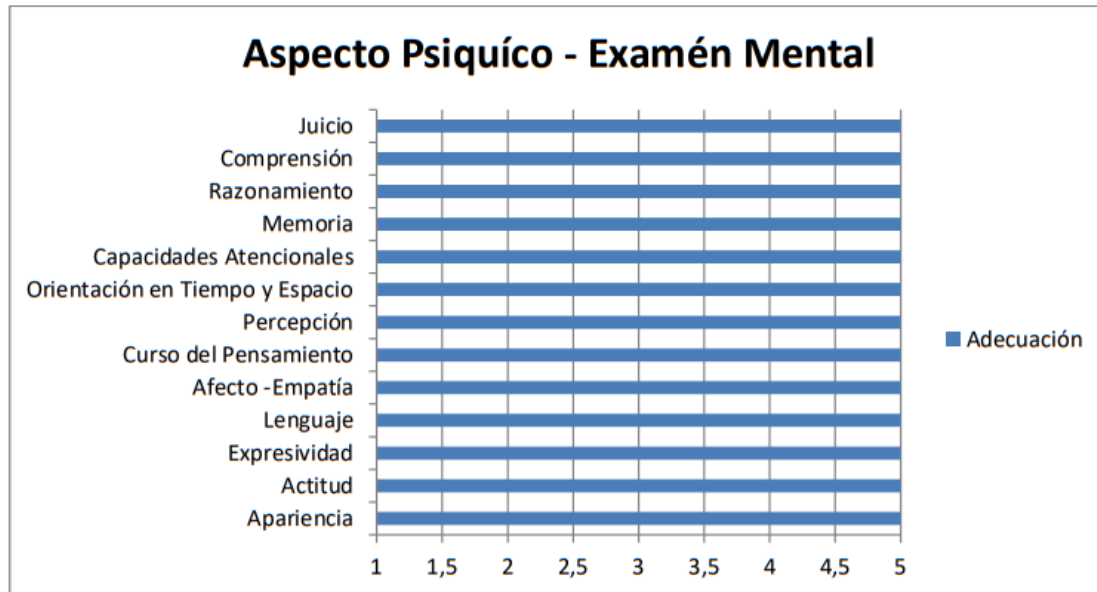
Síntesis del Área Socioemocional y Personalidad: MMOF-89 es una joven que para el momento de la evaluación es capaz de reconocerse a sí misma cuando se le llama por su nombre y apellido, y a su vez identificarse con su género (femenino). A nivel del examen mental se encontraba orientada en tiempo y espacio, 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.

A nivel general, MMOF-89 presenta una personalidad que sugiere ser reservada e introvertida. Presenta una autoestima, seguridad y autoconfianza conservadas. Es respetuosa, servicial y trabajadora, la cual tiene sus metas personales puntualizadas. Cuando se le pregunta la razón para la donación, expresa "a quien no tiene la posibilidad de tener hijos lo puedo ayudar". Adicionalmente puede establecer e iniciar vínculos de

Consulta de Psicología



orden social y familiar. Entre sus valores más importantes se encuentran el amor y el respeto.



Rojas, A. (2024)

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

Hematología				
HEMOGRAMA				
	Fuera	Dentro	Unidad	Valores de referencia
FORMULA ROJA				
Eritrocitos		4.33	x 10 ⁶ µL	4.00 - 6.20 x 10 ⁶ µL
Hemoglobina		13.1	g %	11.0 - 17.0 g/dL
Hematocrito		40.1	%	35.0 - 55.0 %
Volumen Globular Medio		92.6	fL	80.0 - 100.0 fL
Concentración Media de Hemoglobina		30.3	pg	26.0 - 34.0 pg
Concentración Media de Hb Corpuscular		32.7	g/dL	31.0 - 35.5 g/dL
A.D.E.		13.9	%	10.0 - 16.0 %
Plaquetas x mm ³		294	mil	150 - 400 mil
Leucocitos x mm ³		7.0		4.0 - 12.0
FORMULA LEUCOCITARIA (%)				
Neutrófilos Totales		60.5	%	50.0 - 80.0 %
Linfocitos		32.8	%	25.0 - 50.0 %
Monocitos		5.8	%	2.0 - 10.0 %
Eosinófilos		0.7	%	0.0 - 5.0 %
Basófilos		0.2	%	0.0 - 2.0 %
FORMULA LEUCOCITARIA EN CIFRAS ABSOLUTAS				
Neutrófilos Totales		4.2		2.0 - 8.0
Linfocitos		2.3		1.0 - 5.0
Monocitos		0.4		0.1 - 1.0
Eosinófilos		0.0		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		0.09	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).		0.03	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		0.4		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		0.2	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	Índice, i	Negativo < 0.70 Dudoso > = 0.70 - < 0.90 Positivo: > = 0.90

CGT Bank v5.4.10

Información Paciente		Información Muestra		Información Clínica	
NHC:	PAT-000035120	Tipo muestra:	Sangre	Clínica:	FERTIDONORS
Nombre paciente:	MMOF-89 DONOR	Fecha toma muestra:	23/05/2024	Doctor:	JORGE CASTILLO BASO
Fecha nac. paciente:	08/11/1999	Fecha recepción:	24/05/2024		
Sexo:	Mujer	Fecha fin. (hora):	17/06/2024	03:11	
Grupo étnico:	Hispano				
Indicación:	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: delección exón 7; gen CYP21A2 (Hiperplasia adrenal congénita, clásica): mutaciones frecuentes; gen HBA1/HBA2: delecciones frecuentes; gen FXN: triplete GAA; gen FMR1: triplete CGG (solo en mujeres); gen DMD: delecciones/duplicaciones frecuentes (solo en mujeres); gen F8: inversión intrón 22 (sólo en mujeres). Según nuestros estudios de validación, las muestras informadas tendrán una tasa de detección analítica de variantes de tipo SNV cuando la muestra control NA12878 (Control positivo) presente el siguiente parámetro de "PASS value": NA12878 Sensibilidad SNV ≥ 0.97000 .

Nombre paciente / FNA: MMOF-89 DONOR - 08/11/1999

Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:11



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.

Analíticamente, 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: MMOF-89 DONOR - 08/11/1999

Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:11

LISTADO DE GENES ANALIZADOS

ABCD1, AP1S2, AR, ARSL, ARX, ATP7A, ATRX, BRWD3, BTK, CD40LG, CFTR, CHM, COL4A5, CUL4B, CYBB, CYP21A2, DCX, DKC1, DLG3, DMD, EDA, EMD, F8, F9, FGD1, FMR1, FTSJ1, G6PD, GJB1, GJB2, GLA, GPR143, HBA1, HBB, HCF1, HPR1, HSD17B10, IDS, IL1RAPL1, IL2RG, KDM5C, L1CAM, MECP2, MID1, MTM1, NDP, NR0B1, OCRL, OPHN1, OTC, PAK3, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, POU3F4, PQBP1, PRPS1, RP2, RPGR, RSI, SH2D1A, SLC16A2, SLC6A8, SMN1, SYN1, THOC2, UPF3B, WAS, ZDHHC9, ZNF711

GLOSARIO

TIPOS DE HERENCIA:

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

RELACIONES ALÉLICAS:

Mutaciones presentes en las dos copias de un gen.

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

Mutación presente en una única copia del gen.

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

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

CNV:

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

Conversión génica grande:

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

Nombre paciente / FNA: MMOF-89 DONOR - 08/11/1999

Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:11

Enfermedades ligadas-X				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
X	ABCD1	Adrenoleucodistrofia	1 in 3750	1 in 37500
X	API52	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	Condrioplasia puntada braquicefalínica	< 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 ligado 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	Livencofalia 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	Diplosia 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	FTSJ1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	1 in 45000	1 in 300000
X	G6PD	Deficiencia de G6PD	1 in 25	1 in 250
X	GJB1	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	1 in 9803	1 in 196060
X	GLA	Enfermedad de Fabry	1 in 18750	1 in 187500
X	GPR143	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	1 in 15000	1 in 18750
X	HCFJ1	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cbIX)	< 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	KDM5C	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Claes-Jensen	1 in 4000	1 in 57143
X	L1CAM	Síndrome L1	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 Nante	1 in 50,000	<1 in 1,000,000
X	NR0B1	Hipoplasia adrenal congénita	1 in 17500	1 in 58333
X	OCRL	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	< 1 in 100 000	Reduced
X	OPHN1	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia cerebelosa y apariencia facial distintiva	< 1 in 500	Reduced
X	OTC	Déficit de ornitina transcarbamilasa	1 in 50000	1 in 166667
X	PAK3	Discapacidad intelectual no síndrónica ligada al X tipo 30	1 in 40000	1 in 800000
X	PDHA1	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	< 1 in 100 000	Reduced
X	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 Rепенning	< 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	Retinosis quis	1 in 15000	1 in 100000
X	SH2D1A	Síndrome Infoproliferativo ligado al X tipo 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	SIL16A2	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	< 1 in 100 000	Reduced
X	SIL6A8	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	< 1 in 100 000	Reduced
X	SYN1	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	1 in 30000	1 in 150000
X	THOC2	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	< 1 in 100 000	Reduced
X	UPF3B	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo 14	1 in 15000	1 in 75000
X	WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	< 1 in 100 000	Reduced
X	ZDHHC9	Discapacidad intelectual síndrónica ligada al X tipo Raymond	1 in 45000	1 in 450000
X	ZNF711	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	1 in 45000	1 in 225000

Nombre paciente / FNA: MMOF-89 DONOR - 08/11/1999

Fecha fin. (hora): 17/06/2024 15:11

Enfermedades autosómicas recesivas				
Chrom	Gen	Enfermedad	Tasa de portadores	Riesgo Residual
7	CFTR	Fibrosis quística	1 in 25	1 in 833
6	CYP21A2	Hipoplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-Hidroxilasa	1 in 62	1 in 1240
13	GJB2	Sordera autosómica recesiva tipo 1A; Sordera digénica, GJB2/GJB6	1 in 40	1 in 500
16	HBA1	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 200
16	HBA2	Alfa talasemia	1 in 30	1 in 200
11	HBB	Hemoglobinopatías relacionadas con HBB	1 in 67	1 in 670
5	SMN1	Atrofia muscular espinal	1 in 36	1 in 360

N/A: no data prevalence unknown



fertidonors.com