

¿DEBO REALIZARME UNA PRUEBA DE PORTADOR DE FIBROSIS QUÍSTICA?



Publicado por PacNoRGG
El Grupo de Genética
Regional del Noroeste
del Pacífico

¿Qué es la Fibrosis Quística (FQ)?

La FQ es una enfermedad que causa problemas de respiración y afecta al tracto digestivo. Los síntomas generalmente comienzan durante el primer año de vida y empeoran con el tiempo. Algunos niños están muy enfermos; otros no. Los problemas incluyen tos, pulmonía reiterada, daño pulmonar, diarrea y crecimiento escaso. Las personas que padecen FQ no están mentalmente retrasadas. No afecta la apariencia. La vida es más corta, pero la mayoría de los niños con FQ vive de 20 a 35 años. No existe la cura. El tratamiento normalmente consiste en medicación y terapia física.

¿Qué causa FQ?

La FQ es una enfermedad hereditaria. Se manifiesta por tener dos genes que son cambiados (no trabajan). La persona con un solo gen anormal (también llamada mutación) se la llama "portadora." Los portadores no están enfermos. Los genes no cambian durante su vida. Por lo tanto un portador siempre será un portador, pero nunca se enfermará de FQ.

¿Mi hijo puede tener FQ?

En primer lugar, ambos padres deberán ser portadores. Si ambos son portadores existe un 25% de probabilidades (1 en 4) que su bebé tenga FQ. Incluso siendo ambos padres portadores, existe un 75% de probabilidad (3 de 4) que su bebé no tenga FQ.

¿Qué posibilidades tengo de ser portador?

Sus posibilidades dependen si alguien en su familia padece de FQ o de su raza (grupo étnico). La probabilidad es aún más alta si tiene parientes cercanos que padezcan FQ. La probabilidad exacta depende del grado de parentesco que tenga con la persona que padece FQ. Si nadie en su familia sufre FQ y usted es de raza blanca, la probabilidad que usted sea un portador es del 3% (1 de 30). Esto significa que existe un 97% de probabilidad que una persona de raza blanca no sea portadora. La posibilidad de ser un portador se disminuye aún más para las personas que no son de raza blanca (Asiáticos, Latinoamericanos, Indios Americanos y Afro Americanos).

¿Qué probabilidades tengo que mi hijo padezca FQ?

Si usted y su pareja son de raza blanca, la probabilidad que su hijo padezca FQ es de 1/3500 (0.3%). Si solamente uno de ustedes dos es de raza blanca es aún menor. Si ninguno de ustedes dos es de raza blanca, la probabilidad de tener un niño con FQ es muy baja.

¿Cómo puedo averiguar si soy un portador?

Existe un análisis de sangre que indica si existe un gen cambiado. Si desea que le hagan un análisis de sangre, se le quitará una pequeña muestra de sangre de su brazo.

¿Por qué me hacen el análisis de sangre?

Para averiguar si usted tiene muchas probabilidades de tener un bebé con FQ. Si la prueba de portador demuestra que usted tiene un alto riesgo, deberán hacerse más pruebas para averiguar si su bebé padece FQ. Si usted desea saberlo, hágase la prueba.

¿Por qué negarme al análisis de sangre?

Si no desea saber si su hijo padece de FQ, sería lo más apropiado que no se hiciera el análisis. Si se procede al análisis de sangre, esto con llevaría a otras pruebas que contienen una baja probabilidad de pérdida del bebé. Si el padre del bebé no puede acceder al análisis de sangre, lo más apropiado sería no realizar la prueba. Si ya pasaron las 20 semanas de embarazo, podría ser muy tarde y no cambiaría nada en el embarazo. Hable con su médico para informarse mejor.

¿Qué recomienda mi médico?

Si usted o el padre del bebé son de raza blanca, su médico le recomendará que piense en la posibilidad de realizarse la prueba. Si ninguno de ustedes dos es de raza blanca, aún no están claros los beneficios de realizarse la prueba. Sin embargo, si lo desea, puede realizarse la prueba.

¿Qué tan exacta es la prueba de portador?

Depende de su raza. Es más exacta para la gente de raza blanca. Es menos exacta para los Hispanoamericanos o Indios Americanos.

¿Si el resultado de mi prueba es normal, puedo tener un bebé que padezca FQ?

Sí. Un resultado de la prueba normal indica que no se encontró ningún gen cambiado. Pero, la prueba no puede identificar todos los genes cambiados. Identifica la mayoría de los genes cambiados en gente de raza blanca. Identifica pocos genes cambiados en gente de raza no blanca.

¿Qué sucede si mi pareja y yo somos portadores?

Existe un 25% de probabilidad (1 en 4) en cada embarazo, que el bebé padezca FQ. Se podrá realizar una prueba durante el embarazo (amniocentesis) se toma una muestra del líquido que rodea al bebé, para ver si el bebé padece FQ. Lea el folleto "Mi Pareja y Yo Somos Ambos Portadores de FQ" y hable con un consejero genético.

¿Y si mi pareja no puede realizarse la prueba?

No podremos informarle si su bebé tiene FQ. Lea el folleto "Yo Tengo el Gen de FQ Pero No Podemos Realizarle la Prueba a Mi Pareja" y/o hable con el consejero genético.

¿Qué sucede si me entero durante mi embarazo que mi bebé padece FQ?

No existe la cura para FQ y no hay un tratamiento antes del nacimiento. Podrá continuar con el embarazo o someterse a un aborto. Usted decide. El tratamiento después del nacimiento normalmente ayuda, pero no siempre. Nadie podrá predecir qué tan enfermo estará su bebé.

¿Si quiero realizarme la prueba de portador, cuándo se realiza?

Lo mejor sería que se realice la prueba antes de su embarazo. Si ya está embarazada, deberá realizarse la prueba de inmediato.

¿Cuánto cuesta? ¿Pagaré mi cobertura médica (seguro/cupones)?

La prueba de FQ cuesta entre \$200 - \$300 por persona. Deberá verificar con su compañía de seguros si ellos realizan el pago.

¿Dónde obtengo mayor información?

Hable con su médico. También podrá hablar con un especialista en genética, un consejero genético. El consejero genético está especialmente preparado para ayudarle a decidir lo mejor para usted. La dirección de la página de Internet de la Fundación de Fibrosis Quística es: <http://www.cff.org>.

Esta hoja informativa fue escrita por los comités de Genética Prenatal y de Educación del PacNoRGG (Grupo Regional de Genética del Noroeste del Pacífico) y es coherente con la Protección de Portador Prenatal y Previo a la Concepción de la Guía Clínica y de Laboratorio de 2001 para la Fibrosis Cística publicada por el Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos y el Colegio Americano de Genética Médica. Folletos más detallados de pacientes, Prueba de Portador de Fibrosis Cística: La decisión es suya, y Prueba de Fibrosis Cística: ¿Qué sucede si Tanto mi Compañero como Yo somos Portadores?. Se puede adquirir en ACOG, <http://www.acog.org>, 202-863-2518.

PacNoRGG es financiado en parte por el proyecto #MCJ-411002-13 de la Oficina de Salud Infantil y Materna, Departamento de Servicios Humanos y de Salud.

Este folleto está disponible en el sitio web de PacNoRGG
<http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg/index.html>

Abril de 2002

