



Sonora Quest
Laboratories

A Subsidiary of Laboratory Sciences of Arizona

Chequeo de Portador de Fibrosis Cística

◆¿Qué es la Fibrosis Cística?

La Fibrosis Cística (FC) es una enfermedad genética que ocurre más frecuentemente en las personas de quienes sus antepasados fueron del Norte y del Oeste de Europa y las personas que descienden de los judíos askenazis, aproximadamente un bebé de cada 3,300 nacimientos vivos nacerá con FC. Las personas de otros grupos étnicos también tienen la FC, pero no tan frecuentemente. Por ejemplo, uno de 8,400 hispanoamericanos, uno de 14,400 afroamericanos y sólo uno de 32,400 asiáticos americanos nacerán con FC

Las personas que tienen la Fibrosis Cística tienen niveles altos de sodio y cloruro (sal) en su sudor. Mucosidad espesa y pegajosa en los pulmones causa una tos persistente, resuellos e infecciones frecuentes de los pulmones. Algunos niños afectados tienen dificultad de ganar peso porque tienen niveles bajos de las enzimas pancreáticas, que se necesitan para descomponer la comida para el crecimiento. En los varones, la esterilidad puede resultar de la falta congénita del vas deferens, el tubo que lleva la esperma de los testes antes de salir del cuerpo, también se llama CBAVD.

Aunque no se puede curar, algunos tratamientos pueden prolongar la vida de los pacientes con FC. Las dietas de alta proteína, alta caloría, muchas vitaminas y el consumo las enzimas pancreáticas aumentan el crecimiento físico. La fisioterapia ayuda a sacar la mucosidad de los pulmones. También se usan antibióticos y otros medicamentos. Sin embargo, a pesar de tratamiento, la mitad de las personas nacidas con FC mueren antes de la edad de 30, principalmente de la enfermedad pulmonar.

◆¿Qué es un Portador de Fibrosis Cística?

Las personas que reciben un gen alterado de FC y un gen normal se llaman portadores de FC y NO tienen la enfermedad. Los portadores tienen un riesgo del

50% de transmitir el gen alterado de FC a su niño. Para que un niño tenga la enfermedad, tiene que recibir un gen alterado de ambos padres. Un niño no puede tener la FC cuando solamente un padre es portador.

◆¿Qué es un chequeo de Portador de Fibrosis Cística?

Las enfermedades heredadas o genéticas como la Fibrosis Cística (FC) son transmitidas de los padres a sus niños. La Fibrosis Cística puede ocurrir aun cuando ningún padre tiene la enfermedad. Para que una persona tenga la enfermedad, ambos padres tienen que ser portadores de un gen alterado de FC. El chequeo de portador de Fibrosis Cística le informa lo que es su riesgo de ser portador de un gen alterado, además de su riesgo de tener un niño con FC. Se necesitan más análisis para determinar si su niño tendrá la FC.

◆¿Quién debe tener un chequeo de Portador de Fibrosis Cística?

Esto es una decisión que usted, su pareja y su médico tienen que hacer. El chequeo de portador generalmente se ofrece a parejas si una pareja tiene la FC o a personas que tienen un historial familiar de FC. Además, el chequeo de portador se ofrece a caucásicos no judíos y a judíos askenazis. Las personas en ambos grupos tienen un riesgo de 1 en 29 de ser un portador. Otros grupos étnicos tienen riesgos más bajos. Por ejemplo, hispanoamericanos tienen un riesgo de 1 en 46, afroamericanos 1 en 60 y asiáticos americanos 1 en 90 de ser portadores, basado en origen étnico sólo; no incluye el riesgo del historial personal o familiar.

◆¿Cómo se hace el chequeo de Portador de Fibrosis Cística?

Se han descubierto más de 900 cambios en el gen de FC; sin embargo, el análisis de chequeo es mejor en descubrir los portadores de FC en algunos grupos étnicos que en otros. Por ejemplo, en los europeos del norte y los judíos askenazis, un 90% a 97% de los cambios serán detectados, mientras que en los asiáticos americanos sólo el 30% serán detectados. El chequeo de portador de FC se realiza en una muestra pequeña de sangre. El laboratorio descubrirá si usted es portador de uno de los cambios más comunes en el gen de FC. Información acerca de su raza, origen étnico e historial familiar personal de FC es esencial para la interpretación correcta de los resultados.

◆¿Qué significa un chequeo negativo?

El chequeo de portador de Fibrosis Cística proporciona información que modifica su riesgo "pre-análisis". Un chequeo de análisis negativo significa que no se descubrió ningún cambio en sus genes de FC. Su riesgo "post-análisis" de ser un portador de FC es más bajo que su riesgo pre-análisis; usted es menos probable de tener un niño con FC. Debido a que el análisis de chequeo solamente descubre los cambios más comunes en el gen de FC, un chequeo negativo no le garantiza que usted no es un portador.

◆¿Qué significa un chequeo positivo?

Un chequeo positivo significa que el laboratorio encontró un cambio en uno de sus dos genes de FC y que usted es un portador. Hay un riesgo del 50% que transmitirá este gen a su niño. El riesgo que su niño tendrá la enfermedad depende de si su pareja es portador también o tiene la Fibrosis Cística.

Si su pareja es portador también, entonces su niño tendrá un riesgo del 25% de tener FC. Hay también una posibilidad del 50% que su niño no tendrá la FC, sino ser un portador. Finalmente, hay una posibilidad del 25% que su niño será portador y no tendrá FC.

Si su pareja sí tiene la Fibrosis Cística, entonces hay un riesgo del 50% que su niño tendrá FC. Hay también una posibilidad del 50% que su niño será portador y no tendrá la FC.

Si su pareja tiene un chequeo negativo de portador de FC y el suyo es positivo, la única manera de que su niño podría tener la FC es si su pareja tiene un cambio raro en uno de sus genes de FC que no se detectó en el chequeo. Sin embargo, hay un riesgo del 50% que su niño será portador de FC.

Recuerde que los riesgos descritos arriba serán lo mismo para cada niño que usted y su pareja concibe. Recuerde también que el chequeo de portador de FC solamente le puede decir el riesgo de que su niño tendrá la FC, no si tendrá la FC en realidad.

◆¿Qué opciones están disponibles?

Si tanto usted como sus padres son portadores de FC, tal vez usted quiera informarse acerca de los procedimientos médicos que pueden determinar si un niño que todavía no ha nacido tendrá la enfermedad. El muestreo Coriónico villi (CVS) y la amniocentesis son procedimientos médicos para tomar una muestra de las células de la placenta o del fluido alrededor del bebé. Se pueden analizar estas células para los genes alterados de los padres. Se deben hablar acerca de otras opciones, como donante de óvulo o espermatozoides y adopción, con su médico o asesor genético.

◆Posibles razones para hacerse un análisis

- Si la FC le parece ser una afección muy grave
- Si el riesgo de ser una portadora de FC le parece ser alto; esto puede ser especialmente probable si un familiar de usted o un familiar de su pareja tiene FC o es un portador conocido
- Si usted y el padre del bebé consideraran tener una amniocentesis o un muestreo Coriónico villi (CVS) para ayudarle a decidir si debe continuar el embarazo o para ayudarle a prepararse para el nacimiento de un bebé con FC, si los dos de ustedes fueran portadores

◆Posibles razones de no hacerse un análisis

- Si la FC no le parece ser una afección muy grave
- Si el riesgo de ser una portadora de FC le parece ser bajo; esto puede ser especialmente probable si usted es asiática americana o afroamericana
- Si usted y el padre del bebé nunca consideraran tener una amniocentesis o un CVS para ayudarle a decidir si debe terminar el embarazo ni prepararse para el nacimiento de un bebé con FC, aunque los dos de ustedes fueran portadores
- Porque el análisis no es perfecto y no identificará todos los portadores
- Porque el costo del análisis quizás no sea cubierto por su compañía de seguros

◆En resumen...

El chequeo de portador de Fibrosis Cística:

- Determina su riesgo de ser portadora de un gen alterado que puede causar la FC
- Determina su riesgo de transmitir dicho gen a su niño
- Determina el riesgo de su niño de tener la FC si se checan tanto usted como su pareja

Un chequeo negativo significa que:

- No se encontró ningún cambio común del gen de FC en su muestra de sangre
- Usted es muy menos probable de transmitir un gen alterado de FC a su niño

Recuerde que un chequeo negativo no le garantiza que usted no es una portadora y que no puede transmitir un gen alterado de FC a su niño.

Un chequeo positivo significa que:

- Usted es una portadora de FC
- Usted podría transmitir el gen alterado de FC a su niño
- Su niño puede tener la FC si su pareja también es un portador

El chequeo de portador de FC no puede decirle con seguridad si usted tendrá o no tendrá un niño con la Fibrosis Cística. Sin embargo, el chequeo de portador le dará información importante que le ayudará a hacer las mejores decisiones posibles para usted y su familia

