MI PAREJA Y YO SOMOS AMBOS PORTADORES DE FIBROSIS QUÍSTICA

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

Usted y su pareja se han realizado una prueba de portador de fibrosis quística (FQ) que demostró que ambos son portadores. ¿Qué significa esto y qué hacer ahora?

¿Qué es un portador?

Un portador es una persona que tiene un gen cambiado (llamado mutación) para la enfermedad FQ. Los genes no cambian durante su vida. Por lo tanto un portador siempre será un portador, pero nunca se enfermará de FQ. Los portadores no necesitan asistencia médica especial. Las personas con FQ siempre tienen dos genes cambiados.

¿Cómo sabe que soy portador de FQ?

El análisis de sangre identifica los cambios más comunes en la pareja de genes de FQ. Si usted tiene un cambio en algún gen, usted es portador. Debido a que usted y su pareja tienen uno de los cambios más comunes en los genes de FQ, ambos son portadores.

¿Qué probabilidad tengo de tener un bebé que padezca FQ?

Si ambos padres son portadores de FQ, la probabilidad que su bebé tenga FQ es de 1 en 4 (25%). Esta es la probabilidad de cada embarazo con la misma pareja.

¿Podemos realizarle la prueba al bebé durante el embarazo?

Sí. La amniocentesis y el CVS son las pruebas que se hacen durante el embarazo para detectar los genes FQ del bebé. La amniocentesis toma una muestra del líquido que rodea al bebé. El CVS toma una pequeña muestra de la placenta. Una de estas pruebas nos indicarán que el bebé tiene 0, 1, ó 2 genes cambiados. El bebé con 2 genes cambiados padecerá FQ. El bebé con 1 gen cambiado es un portador y no estará enfermo. El bebé con 0 genes cambiados, no padece FQ y no es portador.

¿Qué le sucede al bebé con FQ?

La mayoría de los bebés con FQ tendrán problemas para respirar y digerir. Los síntomas generalmente comienzan durante el primer año de vida y empeoran con el tiempo. Los problemas respiratorios incluyen tos, bronquitis y pulmonía reiterada. Debido a la mala digestión los niños se verán desnutridos. Los niños que padecen FQ no están mentalmente retrasados y su apariencia no se ve afectada.

Algunos niños se enferman mucho y mueren durante su niñez. Algunos no están tan enfermos y viven hasta ser adultos. No podemos predecir qué tan enfermo estará el bebé.

No existe cura. El tratamiento es medicación que previene la infección pulmonar y mejora el tracto digestivo y la terapia física.

¿Puede predecir antes de tiempo qué tan enfermo estará un bebé que padezca FQ?

No. El bebé con 2 genes cambiados padecerá FQ. Sin embargo, algunas personas que padecen FQ están muy enfermas, mientras que otras lo están de forma muy leve.

¿Debo realizarle la prueba al bebé durante el embarazo?

Depende de usted. Esta es su decisión. Si desea informarse, realícese la prueba. Si el bebé no padece FQ será alentador.

Si el bebé padece FQ, no existe la cura. No existe el tratamiento antes del nacimiento. Usted decide si desea realizarse un aborto o continuar con su embarazo.

¿Debo informarle a mi familia?

Debido a que usted es una persona portadora de FQ, otros miembros de la familia también podrán serlo. Puede sugerirles que hablen con su médico o con el consejero genético para ver si quieren realizarse la prueba.

¿Cómo puedo obtener más información? ¿Cómo puedo decidir qué debo hacer?

Hable con su médico o consulte a un especialista en genética, un consejero genético. El consejero genético está especialmente preparado para ayudarle a decidir lo mejor para usted. El consejero genético le responderá las preguntas que tenga acerca del análisis de sangre, la prueba que le podrán hacer durante el embarazo y responderá a cualquier otra pregunta que usted tenga sobre FQ.

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, 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

Washington State Department of Health