YO TENGO EL GEN DE FIBROSIS QUÍSTICA, PERO NO PODEMOS REALIZARLE LA PRUEBA A MI PAREJA

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

Usted se ha realizado una prueba de portador de fibrosis quística (FQ) que demostró que usted es un portador. Pero no podemos realizarle la prueba a su pareja. ¿Y ahora qué hacemos?

¿Cómo sabe que soy portador de FQ?

El análisis de sangre identificó los cambios más comunes en la pareja de genes de FQ. Debido a que usted tiene uno de los cambios más comunes en uno de esos genes, usted es portador.

¿Qué es un portador?

Un portador es una persona que tiene un gen cambiado (llamado mutación) para la enfermedad. 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.

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

Para que usted tenga un bebé que padezca de FQ deberán suceder dos cosas.

Primero, ambos, usted y su pareja deberán ser portadores. Luego, el bebé deberá heredar el gen FQ cambiado de usted y el de su pareja. Si se sabe que ambos padres son portadores, la posibilidad que el bebé se vea afectado es de 1 en 4 (25%).

Debido a que no sabemos si su pareja es portadora, solamente podemos suponer que su bebé tenga o no FQ. La probabilidad que su bebé tenga FQ es como máximo 1 en 4 (25%). Existe por lo menos una probabilidad de 3 en 4 (75%) que su bebé no tenga FQ. Su médico o consejero genético le indicarán su propia probabilidad.

¿Qué probabilidad tiene mi pareja de ser portador?

La probabilidad dependerá de la raza (o grupo étnico) de su pareja. Si es de raza blanca, la probabilidad es alta. Su médico o consejero genético le indicarán su propia probabilidad.

¿Debo realizarle la prueba a mi bebé durante mi embarazo?

Debido a que no sabemos si su pareja es portadora, la prueba durante el embarazo no es muy exacta. Deberá hablar con un consejero genético para entender bien qué le indicará la prueba en el bebé, así como la posibilidad que la prueba le cause un problema en su embarazo.

¿Se le podrá realizar la prueba al bebé después de nacido?

Sí. Después de algunos meses, se le podrá realizar la prueba de FQ.

¿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