

FIBROSIS QUÍSTICA

Resultado positivo de la de prueba de detección de portador

Usted se enteró recientemente que es portador de fibrosis quística (Cystic Fibrosis, CF). Aquí encontrará información importante sobre lo que significa ser portador(a) de CF

Ser portador(a) no afecta su salud. Todos tenemos genes que no funcionan. Ser portador(a) de CF significa que una de las copias del gen de fibrosis quística no funciona de manera adecuada. Los portadores tienen una segunda copia del gen de la fibrosis quística que funciona correctamente. Los portadores de CF no desarrollan fibrosis quística. De hecho, es probable que uno de sus padres sea portador(a) de CF, como usted. Si tiene hermanos o hermanas, es posible que también sean portadores.

Si está embarazada, el siguiente paso es realizar una prueba a su pareja. Para que el bebé tenga riesgo de desarrollar CF, ambos padres deben ser portadores de CF. Si uno de los padres tiene un resultado negativo (normal), la probabilidad de que el bebé tenga CF es muy baja. La prueba se puede hacer en cualquier laboratorio de Kaiser Permanente. Un asesor genético le explicará cómo hacer los arreglos para la prueba.

¿Por qué su pareja debe hacerse la prueba?

- Usted quiere saber cuál es la probabilidad de que su bebé tenga CF.
- Quiere estar preparado en caso de que se determine que su bebé tiene riesgo de desarrollar CF.
- Es posible que considere realizarle pruebas de CF al bebé durante el embarazo.

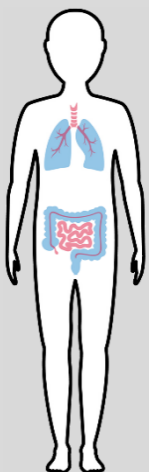
¿Por qué no se haría la prueba su pareja?

- Usted no quiere saber cuál es el riesgo de CF durante el embarazo.
- El resultado no cambiaría nada de lo que usted hará durante el embarazo.

¿Qué pasa si mi pareja es portadora de CF?

Cuando ambos padres son portadores de CF, hay una probabilidad de 1 en 4 (25 %) de que el bebé desarrolle fibrosis quística. También hay una probabilidad de 3 en 4 (75 %) de que el bebé no tenga CF. Si su pareja es portador de CF, se le ofrecerán pruebas prenatales para determinar si su bebé podría tener fibrosis quística. Un procedimiento, como la amniocentesis o muestra de vellosidades coriónicas (Chorionic Villus Sampling, CVS), puede diagnosticar CF durante el embarazo. La prueba permite que los padres decidan continuar o no con el embarazo. También puede elegir esperar hasta después del nacimiento para realizarle la prueba al bebé.

¿Qué es la fibrosis quística?



La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que causa muchos problemas de salud. La mucosidad extremadamente espesa de los pulmones causa congestión, tos e infecciones frecuentes. Esto daña los pulmones y puede provocar deficiencia pulmonar. Una persona con CF también puede tener problemas para digerir los alimentos. Esto dificulta el crecimiento y el aumento de peso. La CF no afecta el aprendizaje.

Los signos de la CF pueden empezar poco después del nacimiento. La enfermedad empeora con el tiempo. El promedio de vida de las personas con CF es de alrededor de 40 años, aunque algunas personas viven más y otras no sobreviven la infancia.

Por el momento, la fibrosis quística no tiene cura, pero se están realizando investigaciones para encontrar formas de mantener a las personas con CF lo más saludables posible. El diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden ayudar. A medida que mejoran los tratamientos, las personas con CF viven más. El tratamiento para la CF incluye, por lo general, fisioterapia para el tórax y medicamentos a diario, visitas frecuentes al médico y hospitalizaciones.

Prueba de detección de portador de fibrosis quística

Cualquiera puede ser portador de CF, incluso si no hay antecedentes de CF en la familia. La probabilidad de ser portador de CF depende de la ascendencia o el origen étnico de la persona. La prueba de detección de portadores detecta a la mayoría de los portadores de CF.

Tasas aproximadas de portadores por ascendencia u origen étnico:



- Caucásico: 1 en 25 (4 %)
- Judío: 1 en 25 (4 %)
- Hispano: 1 en 60 (2 %)
- Africano (negro): 1 en 60 (2 %)
- Asiático: 1 en 90 (1 %)
- Ascendencia mixta/otro: varía (del 1 al 4 %)

La probabilidad podría ser mayor si hay antecedentes de CF en la familia. Antes de hacerse una prueba de detección de portador, es importante que le informe a su proveedor si alguien de su familia tuvo CF o es portador de CF. Es posible que le ofrezcan pruebas de detección especiales.

Límites de la detección de portadores: un pequeño número de portadores tienen cambios en el gen de CF que no se pueden detectar con las pruebas de rutina. Esto puede dar un resultado aparentemente normal en una persona que es portadora.



Pruebas de detección de fibrosis quística para recién nacidos

A todos los bebés se les hacen pruebas para detectar la fibrosis quística en los primeros días de vida. La evaluación del recién nacido ayuda a diagnosticar CF lo antes posible. Cuando la prueba de detección determina que un bebé tiene mayor riesgo, se realizan pruebas especiales para confirmar si tiene CF.

Límites de la prueba de detección para recién nacidos:

- Se pueden obtener resultados positivos (de alto riesgo) en bebés que no tienen CF.
- Las pruebas de detección para recién nacidos podrían fallar en algunos bebés con CF.
- Es posible que las pruebas identifiquen a los bebés que son portadores de CF, pero que no tienen CF.
- Las pruebas de detección no identifican a todos los portadores de CF.

Esta información no pretende diagnosticar problemas de salud ni sustituir los consejos médicos ni la atención que recibe de su médico u otro profesional de la salud. Si tiene problemas de salud persistentes o si tiene preguntas adicionales, consulte a su médico.