



Prueba genética de detección de portadores

Una prueba para determinar si es portador de ciertas enfermedades genéticas

Algunas enfermedades genéticas suceden cuando ambos padres portan de manera silenciosa un cambio genético en el mismo gen y se lo transmiten a su hijo. La prueba de detección de portadores determina si usted es portador de alguno de estos cambios genéticos silenciosos.

¿Qué es un portador?

Un portador es una persona sana que tiene un cambio en un gen que puede provocar una enfermedad genética. El portador no tiene la enfermedad genética. Podría ser portador de una enfermedad que nunca se ha manifestado en su familia. También puede ser portador de más de una enfermedad. Si dos personas son portadoras de la misma enfermedad, sus futuros hijos pueden heredar la condición.

Así funciona: la mayoría de los genes vienen en pares; uno heredado de cada progenitor. Las condiciones incluidas en una prueba de detección de portadores se llaman enfermedades “recesivas”. Una enfermedad recesiva ocurre cuando ambas copias de un gen no están funcionando de manera correcta. La probabilidad de que dos portadores tengan un hijo con una enfermedad recesiva es de 1 en 4 (el 25%).

¿Qué enfermedades genéticas están incluidas en la prueba de detección de portadores?

Le ofrecerán una prueba de detección de portadores para las siguientes afecciones:

- **Fibrosis quística.**
- **Atrofia muscular espinal.**
- **Anemias heredadas como anemia drepanocítica y talasemia.**
- **Prueba de detección de portador para judíos** (cuando ambos padres tienen ascendencia judía). Esta prueba busca 16 enfermedades genéticas, como **Tay-Sachs**. Estas enfermedades son muy raras entre las personas que no tienen ascendencia judía (asquenazí).

La prueba no detecta todas las enfermedades genéticas. Muchas son tan poco comunes que no son parte de las pruebas de rutina.

¿Cómo se hace una prueba de detección de portadores?

La prueba de detección genética de portadores se hace mediante un análisis de sangre. Las pruebas pueden hacerse en las primeras etapas del embarazo o antes del embarazo. Los resultados tardan aproximadamente dos semanas.

LAS PRUEBAS SON OPCIONALES. Usted puede decidir si quiere hacerse las pruebas genéticas de detección de portadores.

Obtener más información sobre los riesgos genéticos durante el embarazo ayuda a algunos padres a prepararse para el parto y el cuidado del recién nacido. También les permite a los padres considerar realizarle pruebas al bebé antes del parto para ayudar a tomar decisiones sobre cómo manejar el embarazo.

¿Qué tan precisa es la prueba de detección de portadores?

La prueba de detección de portadores identificará con precisión a la mayoría de los portadores. Sin embargo, un pequeño número de portadores no será detectado. La precisión de la prueba dependerá en parte de su ascendencia u origen étnico.

Importante: La prueba genética de detección de portadores solo se usa para detectar enfermedades específicas. Si tiene inquietudes acerca de enfermedades genéticas específicas en su familia, hable con un(a) consejero(a) de genética. Es posible que se requieran otras pruebas genéticas, basado en sus antecedentes familiares.

¿Qué pasa si usted es portador?

Si la prueba genética de detección de portadores indica que usted es portador, se le ofrecerán las pruebas a su pareja reproductiva. Un embarazo está en riesgo de desarrollar una enfermedad **recesiva** solo cuando **AMBOS padres son portadores** de la misma enfermedad. Si su pareja no está disponible para realizarse las pruebas, usted puede hablar con un genetista para conocer otras opciones de prueba.

| Síntomas y tratamiento de las enfermedades | | Ascendencia | Tasa de portadores |
|--|---|---|--|
| Fibrosis quística (Cystic Fibrosis, CF) | Enfermedad de los pulmones y del sistema digestivo que empieza en la infancia. La acumulación de moco espeso en los pulmones causa dificultad para respirar y se producen infecciones pulmonares frecuentes. La enfermedad pulmonar empeora con el tiempo. Los problemas de digestión retrasan el crecimiento. El tiempo de vida promedio es de 41 años. Es posible que el tratamiento incluya fisioterapia respiratoria diaria, medicamentos y hospitalizaciones frecuentes. El nivel de gravedad varía. Algunas personas viven sin tener una enfermedad grave. Actualmente, no tiene cura. | africana (negra) judío asquenazí asiática caucásica hispana | 1 en 61 1 en 24 1 en 94 1 en 25 1 en 58 |
| Atrofia muscular espinal (Spinal Muscular Atrophy, SMA) | Enfermedad que afecta los nervios y músculos que, por lo general, comienza en la infancia o la niñez temprana. La debilidad muscular empeora con el tiempo, provocando dificultad para respirar, tragar y caminar. Los síntomas pueden empezar desde antes del nacimiento hasta la edad adulta. La gravedad es altamente variable. La forma más común de la enfermedad comienza en la infancia y provoca la muerte en la niñez temprana. Se pueden usar medicamentos para tratar la SMA de manera limitada. Actualmente, no tiene cura. | africana (negra) judío asquenazí asiática caucásica hispana | 1 en 72 1 en 67 1 en 59 1 en 47 1 en 68 |
| Hemoglobina E - Beta talasemia | Enfermedad de la sangre que provoca anemia de moderada a grave. Algunas personas viven sin ninguna necesidad de tratamiento. Otras necesitan transfusiones de sangre de por vida. Por lo general, no tiene cura. Es más común entre personas con ancestros del sudeste asiático. | asiáticos del sudeste | tan alto como 1 en 2 en algunas áreas |
| Anemia drepanocítica | Enfermedades de la sangre que comienzan en la niñez o en la primera infancia y que provocan anemia, dolor en los huesos e infecciones frecuentes graves. El tiempo de vida puede acortarse. El tratamiento puede incluir hospitalizaciones frecuentes, medicamentos y transfusiones de sangre. La gravedad varía. Algunas personas viven sin tener una enfermedad grave. Por lo general, no tiene cura. Es más común en personas con ancestros africanos (negros). | africana (negra) | 1 en 12 |
| Enfermedades de los judíos asquenazíes | Son enfermedades genéticas que provocan una gran variedad de problemas de salud que pueden comenzar en la infancia o más adelante. Muchas pueden tratarse. Algunas pueden acortar el tiempo de vida. Algunas son mortales en la niñez temprana. Son más comunes en personas con ascendencia judía (asquenazí/europea del este) Las 16 enfermedades que se detectan en la prueba: hiperinsulinismo relacionado con el gen ABCC8, síndrome de Bloom, enfermedad de Canavan, disautonomía familiar, anemia de Fanconi grupo C, enfermedad de Gaucher, glucogenosis 1A, síndrome de Joubert tipo 2, deficiencia de lipoamida deshidrogenasa, enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1B, mucopolidosis tipo IV, miopatía nemalínica relacionada con la mutación del gen NEB, enfermedad de Niemann-Pick tipo A, enfermedad de Tay-Sachs, síndrome de Usher tipo 1F y tipo 3. | judío asquenazí | de 1 en 15 a 1 en 143 La tasa de portadores depende de la enfermedad. |

Para obtener información adicional, comuníquese con su Departamento de Genética local:

Fresno: 559-324-5330 Oakland: 510-752-6298 San Francisco: 415-833-2998
Modesto: 877-456-0004 Sacramento: 916-614-4075 San Jose: 408-972-3300

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.