



## Usted se ha realizado una prueba de portador de fibrosis quística (FQ) que demostró que usted es un portador. Pero la prueba de su pareja dio “negativa.” ¿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 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.

### ¿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.

### La prueba de mi pareja dio negativa. ¿Puede aún ser un portador?

Sí. Si bien la probabilidad que su pareja sea portadora es muy baja, nunca es cero. Pueden suceder más de 900 cambios diferentes en los genes de FQ. La prueba solamente identifica 25 de estos. Algunas personas tienen un cambio que la prueba no identifica. Debido a que no se detectó ningún cambio, solamente existe una baja probabilidad que su pareja sea portadora. La probabilidad exacta depende de la raza de su pareja. Su médico o consejero genético le indicarán su probabilidad.

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

La probabilidad de tener un bebé afectado es muy baja. 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%). La probabilidad que su bebé padezca FQ será por cierto más baja que 1 en 4 y probablemente sea menor del 1%. Su médico o consejero genético le indicarán su probabilidad.

## ¿Podemos realizarle la prueba al bebé?

### Durante el embarazo:

Sí, pero el resultado no será muy exacto. Si su pareja tiene un gen cambiado que la prueba no haya identificado, el gen cambiado tampoco se identificará en el bebé. 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.

### En el nacimiento:

Sí, pero repetimos, el resultado no será muy exacto.

### Algunos meses después del nacimiento:

Sí. Se le podrá realizar al bebé una prueba de FQ diferente, que será más exacta. Esta prueba normalmente se realiza cuando el bebé tiene algunos síntomas de FQ. Deberá hablar con su médico para ver si su bebé debe realizarse una prueba y cuándo deberá hacerlo.

## ¿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, <http://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

