

# FIBROSIS QUÍSTICA

Prueba de portadores

Lo que debe saber



---

---

## ¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (FQ) es una afección genética que afecta a más de 30,000 personas en los Estados Unidos. Las personas afectadas por lo general reciben un diagnóstico en la infancia debido a un examen de detección positivo del recién nacido, infecciones pulmonares recurrentes y un crecimiento deficiente como resultado de la dificultad en la absorción de los nutrientes de los alimentos.

---

---

## ¿Hay un cura para la FQ?

Aunque no hay cura, el tratamiento mejora la duración y la calidad de vida de las personas afectadas al reducir el daño pulmonar y optimizar la nutrición. Los síntomas de la FQ y la gravedad de la enfermedad varían de un paciente a otro. La expectativa de vida promedio para una persona afectada en los países desarrollados es de aproximadamente 50 años.

Los medicamentos que atacan las variantes específicas del gen CFTR que causa la enfermedad están disponibles para algunos pacientes. Los problemas digestivos pueden tratarse con una alimentación elevada en calorías y grasas, junto con suplementos vitamínicos, enzimáticos y minerales. Se utilizan broncodilatadores inhalados para mantener un flujo de aire adecuado y se requieren técnicas de despeje de las vías respiratorias, como la terapia física diaria en el pecho para ayudar a eliminar el moco de los pulmones y prevenir las infecciones respiratorias. Incluso con un tratamiento cuidadoso, pueden producirse infecciones pulmonares, que requieren antibióticos, inhalantes en aerosol y hospitalización. Las infecciones pulmonares por lo general empeoran durante el transcurso de la vida debido a las bacterias resistentes a los antibióticos. Los tratamientos y las visitas al hospital son costosos.

La causa principal de muerte en las personas con FQ es la insuficiencia respiratoria debido al daño pulmonar progresivo.

---

---

## ¿Mis hijos pueden tener FQ incluso si no está en mi familia?

Sí. De hecho, la mayoría de las parejas que tienen un hijo con FQ no tiene antecedentes familiares de FQ y se sorprenden al saber que tienen una variación del gen CFTR, que causa la afección.

Los genes son las unidades hereditarias básicas que determinan los rasgos de una persona, como el color del cabello y los ojos. Los portadores de FQ heredan un solo gen no funcional de uno de sus padres, junto con un gen funcional del otro padre. Los portadores de FQ por lo general no tienen síntomas, ya que tienen una copia normal del gen. Los dos padres deben ser portadores de la FQ para tener un hijo afectado.

---

---

## Herencia de la FQ:



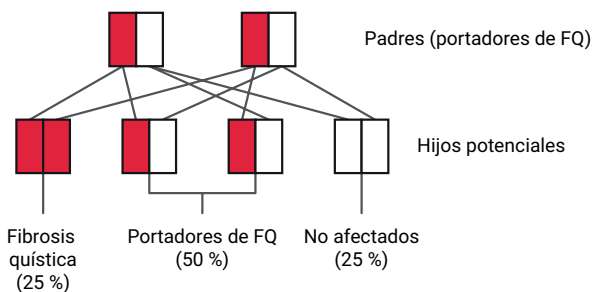
Dos genes funcionales



Dos genes no funcionales



Un gen funcional, un gen no funcional



## ¿Quién debería considerar una prueba de detección de portadores?

Alrededor de 10 millones de personas en los Estados Unidos son portadores de FQ. Las personas con un pariente afectado o que sea portador de FQ deben considerar someterse a una prueba. El Colegio Americano de Genética Médica y el Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología recomiendan que se ofrezca exámenes de detección de portadores a las mujeres embarazadas o que planean quedar embarazadas.

Su probabilidad de ser portadora de la FQ depende de sus antecedentes étnicos, a menos que una persona en su familia tenga o sea portadora de la FQ. Suponiendo que usted y su pareja pertenezcan al mismo grupo étnico y no tengan antecedentes familiares de FQ, el cuadro siguiente muestra la probabilidad estimada de tener un hijo con FQ antes de las pruebas, la tasa de detección de la prueba y la probabilidad de tener un hijo con FQ si uno de los dos tiene un resultado de prueba normal.

---

---

## Su probabilidad de ser portador de FQ depende de su origen étnico.

Etnia	Probabilidad de un hijo con FQ antes de la prueba	Portadores detectados de FQ	Probabilidad de un hijo con FQ después de un resultado normal de la prueba en uno de los padres
Judío asquenazí	1 en 2,300	96 %	1 en 53,000
Blanco	1 en 2,500	92 %	1 en 30,000
Afroamericano	1 en 15,100	78 %	1 en 67,000
Hispano	1 en 13,500	80 %	1 en 66,000
Asiático	1 en 35,100	55 %	1 en 79,000

Algunas parejas pueden decidir no someterse a la prueba de portadores si su grupo étnico tiene bajo riesgo de tener un hijo con FQ o porque la tasa de detección de la prueba es baja para su grupo étnico. Otras personas pueden decidir no someterse a la prueba debido a la falta de cobertura del seguro o la posible ansiedad que pueda causar.

Es una decisión personal compleja determinar si someterse o no a la prueba de portadores de FQ. Algunas parejas pueden decidir someterse a la prueba de portadores para obtener la mayor cantidad posible de información sobre la salud de su futuro hijo. La mayoría de las personas que se someten a las pruebas tendrá la tranquilidad de saber que la probabilidad de que su hijo tenga FQ es baja. Las pruebas de detección identifican a las parejas que presentan alto riesgo de tener un bebé con FQ, lo que les permite tomar decisiones informadas sobre el diagnóstico prenatal o las pruebas después del nacimiento.

---

---

## ¿Qué sucede si mis resultados de la prueba no presentan una variación del gen de la FQ?

Al igual que muchas pruebas médicas, las pruebas de portadores de FQ tienen sus limitaciones. Incluso con un resultado de prueba normal, existe una pequeña probabilidad de que aún sea portador. Existen cambios poco frecuentes en el gen *CFTR* que esta prueba no detecta. Sin embargo, si sus resultados de prueba son normales, puede tener la tranquilidad de que su bebé tiene una baja probabilidad de estar afectado por la FQ.

---

---

## **¿Qué sucede si mis resultados de la prueba presentan una variación del gen *CFTR*?**

Si se determina que es portador de FQ, su pareja también debe someterse a la prueba. Si un resultado de la prueba es normal, usted y su pareja pueden tener la tranquilidad de que su bebé tiene una baja probabilidad de estar afectado por la FQ.

---

---

## **¿Qué sucede si los dos tenemos la variación del gen *CFTR*?**

Si se determina que usted y su pareja son portadores de FQ, con cada embarazo existe una probabilidad de uno en cuatro (25 %) de tener un hijo con FQ o una probabilidad de tres en cuatro (75 %) de tener un hijo sin FQ. Se recomienda que usted y su pareja se reúnan con un asesor genético, quien puede revisar con detalle sus opciones de reproducción.

El diagnóstico genético previo al implante puede realizarse antes del embarazo para seleccionar los embriones no afectados para la transferencia. También se puede considerar la adopción o el uso de esperma de donantes. En embarazos ya establecidos, se pueden realizar pruebas de diagnóstico prenatal, como la amniocentesis o la muestra de vellosidades coriónicas, para determinar si el embarazo está afectado. Las pruebas prenatales pueden ayudar a una pareja a prepararse para el nacimiento de un hijo que pueda tener necesidades especiales de atención médica (aproximadamente el 10 % de los bebés con FQ tiene íleo meconial, una obstrucción intestinal que requiere reparación quirúrgica en el período neonatal) o pueden determinar si desean interrumpir un embarazo afectado. Otras parejas pueden elegir no continuar con las pruebas de diagnóstico prenatal y realizar las pruebas en el bebé después del nacimiento.

Si desea obtener más información sobre las pruebas de portadores de FQ, consulte con su proveedor de atención médica o contacte a un asesor genético en su área ([www.nsgc.org/page/find-a-genetic-counselor](http://www.nsgc.org/page/find-a-genetic-counselor)).

---

---

## Referencias

1. Watson MS, Cutting GR, Desnick RJ, et al. Cystic fibrosis population carrier screening: 2004 revision of American College of Medical Genetics mutation panel. *Genet Med*. 2004;6(5):387-391.
2. Cystic Fibrosis Foundation. [www.cff.org](http://www.cff.org) (acceso el 23 de agosto de 2021).



*Una empresa sin fines de lucro de la Universidad de Utah  
y su Departamento de Patología*

**aruplab.com**

**ARUP LABORATORIES**

500 Chipeta Way  
Salt Lake City, UT 84108-1221  
Teléfono: 800-522-2787  
Fax: 801-583-2712

© 2021 ARUP Laboratories  
BD-PP-040, Rev. 6, septiembre de 2021