

Genética humana



Prueba de detección de portador de fibrosis quística

*Para que pueda tomar
una decisión informada*

¿Qué es la prueba de detección de portador de fibrosis quística?

Las enfermedades hereditarias, o genéticas, como la fibrosis quística (FQ) pasan de los padres a los hijos. Esto suele ocurrir incluso cuando ninguno de los padres tiene la enfermedad. Para que un hijo herede la fibrosis quística, ambos padres deben tener un gen alterado que causa la FQ; es decir, ambos padres deben ser portadores de un gen alterado de la FQ.

La prueba de detección de portador de fibrosis quística le informa cuál es su probabilidad, o riesgo, de portar un gen alterado de la FQ. La prueba de detección de portador también puede informarle cuáles son sus probabilidades de tener un hijo con FQ. Sin embargo, la prueba de detección de portador no puede decirle si su hijo tendrá FQ. Para ello se necesitan más pruebas. Este folleto le ayudará a entender de manera exacta qué tipo de información puede obtenerse a partir de la prueba de detección de portador de fibrosis quística y de qué manera la información le puede ayudar a planificar su familia.

¿Qué es la fibrosis quística?

La FQ es una enfermedad hereditaria que afecta con mayor frecuencia a personas cuyos ancestros provienen de Europa del norte y occidental. Entre los caucásicos del norte de Europa y los judíos de ascendencia asquenazí, aproximadamente 1 niño de cada 3,300 nacimientos vivos nace con FQ. Las personas de otros grupos étnicos también tienen FQ, pero no con esa frecuencia. Por ejemplo, 1 de cada 8,400 hispanoamericanos, 1 de cada 14,400 afroamericanos y apenas 1 de cada 32,400 norteamericanos de ascendencia asiática nacerán con FQ.

Las personas con fibrosis quística tienen concentraciones elevadas de cloruro de sodio (sal) en la sudoración. Más importante aún, tienen una sustancia mucosa, espesa y pegajosa en los pulmones que

produce tos persistente, sibilancias y con frecuencia infecciones pulmonares, incluida neumonía. Algunos de los niños afectados tienen dificultad para aumentar de peso, aún cuando coman normalmente. Estos niños tienen cantidades muy bajas de enzimas pancreáticas, lo que impide que el organismo descomponga la comida y extraiga los nutrientes necesarios para el crecimiento. Estos síntomas de la FQ pueden ser leves o graves.

La infertilidad (esto es, la incapacidad de tener hijos) también es común, sobre todo en los varones. Esto se debe a que los varones con FQ casi siempre nacen sin el conducto deferente, el tubo que transporta el semen desde los testículos antes de ser eyaculado.

La fibrosis quística puede afectar muchos órganos del cuerpo.

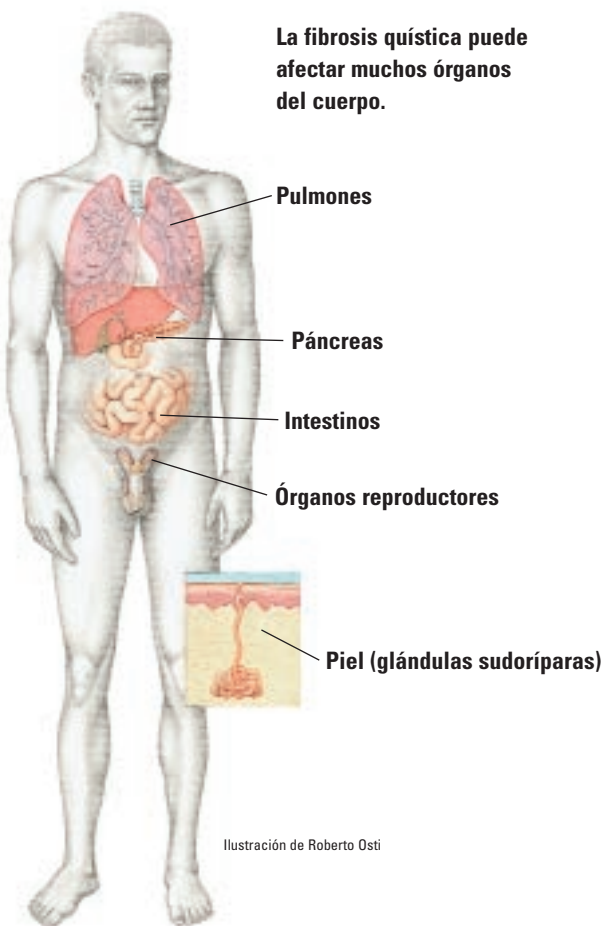


Ilustración de Roberto Osti

Esta alteración se denomina ausencia bilateral congénita del conducto deferente (CBAVD, por sus siglas en inglés). La CBAVD puede producirse en hombres que no tienen otros síntomas de FQ, así como en aquéllos que sí tienen síntomas. Por otro lado, muchas mujeres con FQ pueden tener hijos, aunque algunas tienen fertilidad reducida.

Si bien la FQ no es curable, existen algunos tratamientos que aumentan mucho las expectativas de vida para los pacientes con esta enfermedad. Por ejemplo, los problemas digestivos suelen ser tratados con dietas ricas en proteínas y calorías, y vitaminas. Además, se toman cápsulas con cada comida para reemplazar las enzimas pancreáticas que faltan. Los síntomas pulmonares se tratan con fisioterapia que en ocasiones puede eliminar el moco de los pulmones. También se usan antibióticos y otros medicamentos. A pesar del tratamiento, la mitad de las personas nacidas con FQ mueren antes de los 30 años, principalmente por enfermedad pulmonar.

¿Qué es un portador de fibrosis quística?

Por cada característica heredada, recibimos un gen de nuestra madre y un gen de nuestro padre. Las personas que reciben un gen de FQ alterado y un gen normal se denominan portadores de FQ porque “portan” un gen de FQ alterado, pero no tienen la fibrosis quística. Estos portadores tienen un 50% de probabilidades de pasar el gen de FQ alterado a cada uno de sus hijos. Sin embargo, para que un hijo herede la FQ, debe recibir un gen de FQ alterado de ambos padres. Un hijo no puede heredar la FQ cuando sólo un padre es portador.

¿Quién debe someterse a la prueba de detección de portador de fibrosis quística?

Se trata de una decisión que deben tomar usted, su pareja y su médico. Por lo general, se ofrece la prueba de detección de portador a las parejas en las que uno de sus miembros tiene FQ. También se ofrece a personas con antecedentes familiares de FQ, como aquéllos que ya tienen un hijo con FQ o que tienen un familiar cercano con FQ. También se ofrece esta prueba a caucásicos no judíos y a judíos asquenazíes. Todas estas personas tienen un riesgo relativamente alto de ser portadores de FQ.



Los hispanoamericanos, los afroamericanos y los norteamericanos de origen asiático tienen un menor riesgo. Como la FQ es una enfermedad grave, la prueba de detección de portador también está a disposición de personas que tienen menor riesgo pero que quieren saber qué probabilidad tienen de tener un hijo con FQ. Esto puede incluir a parejas que están esperando un hijo en ese momento y las que están planificando un embarazo.

Los hombres con ausencia bilateral congénita del conducto deferente (ver “¿Qué es la fibrosis quística?”) suelen ser portadores de fibrosis quística o tener fibrosis quística. En consecuencia, muchas

veces estos hombres y sus parejas quieren someterse a la prueba de detección.

Tal vez desee considerar cuál es *su* riesgo de ser un portador. Esto se basa en sus antecedentes personales y familiares de FQ y la frecuencia de FQ en su grupo étnico. La Tabla 1 muestra el riesgo de ser portador para distintos grupos. Quizá también desee considerar la capacidad de la prueba de encontrar los genes de FQ alterados que ocurren en su grupo étnico, lo que se muestra en la Tabla 2 y se describe en la sección siguiente: ¿Cómo se realiza la prueba de detección del portador de fibrosis quística? Recuerde que la prueba de detección de portador proporciona información sobre las probabilidades de su hijo de heredar la FQ, pero no puede decirle si usted le pasará o no la FQ a su hijo.

Tabla 1. Riesgo de ser portador de FQ

FACTOR DE RIESGO	RIESGO
Antecedentes personales y familiares	
Personas con FQ	1 de 1
Personas con antecedentes familiares de FQ	Hasta 2 de 3
Grupo étnico*	
Judíos asquenazíes	1 de 25
Caucásicos no hispanos	1 de 25
Hispanos	1 de 46
Afroamericanos	1 de 65
Norteamericanos de origen asiático	1 de 90

*Este riesgo sólo se basa en el grupo étnico; no incluye el riesgo por los antecedentes personales o familiares.

¿Cómo se realiza la prueba de detección de portador de fibrosis quística?

Se han descubierto más de 1,000 cambios en el gen de la FQ. Sin embargo, la prueba de detección sólo identifica los cambios más comunes. Así, la prueba es más eficaz para identificar los portadores de FQ en algunos grupos étnicos que en otros. Por ejemplo, la prueba puede detectar el 90% de los cambios que se encuentran en el grupo de caucásicos no hispanos, pero sólo el 57% de los cambios que se encuentran en el grupo de los hispanoamericanos. La Tabla 2 muestra con qué precisión la prueba de Quest Diagnostics puede encontrar los genes de FQ alterados en cada grupo étnico.

Tabla 2. Porcentaje de cambios en el gen de la FQ encontrado por la prueba de detección

GRUPO ÉTNICO	PORCENTAJE DE CAMBIOS ENCONTRADOS EN EL GEN DE LA FQ
Judíos asquenazíes	97%
Caucásicos no hispanos	90%
Afroamericanos	69%
Hispanoamericanos	57%
Norteamericanos de origen asiático	No se dispone de datos suficientes

La prueba de detección de portador de FQ se realiza sobre una pequeña muestra de su sangre. Durante la prueba, el laboratorio descubrirá si usted es portador de los cambios más comunes en el gen de la FQ. Su médico le proporcionará al laboratorio información sobre su raza, grupo étnico y cualquier antecedente personal o familiar de FQ para ayudarle a interpretar los resultados.

¿Qué significa una prueba de detección negativa?

Como se observa en la Tabla 1, el riesgo de ser portador de FQ se basa en su grupo étnico y sus antecedentes personales o familiares. La prueba de detección de portador de fibrosis quística proporciona información adicional que modifica su nivel de riesgo previo a la prueba. Una prueba de detección negativa significa que el laboratorio no encontró ningún cambio en sus genes de FQ. Su riesgo de ser portador de FQ después de la prueba es, por lo tanto, inferior al riesgo antes de la prueba. También tiene menos probabilidades de tener un hijo con FQ. Como las pruebas de detección sólo detectan los cambios más comunes en el gen de FQ, una detección negativa no garantiza que usted no sea portador.

¿Qué significa una prueba de detección positiva?

Una prueba de detección positiva significa que el laboratorio encontró un cambio en uno de sus dos genes de FQ y que usted es portador. Existe un 50% de probabilidades de que le pase este gen alterado a su hijo. Aun si le pasa el gen alterado a su hijo, eso no significa que su hijo tendrá FQ. Las probabilidades de que su hijo tenga FQ dependen, también, de que su pareja sea o no portadora de FQ o tenga fibrosis quística.

Si su pareja tiene una prueba de detección negativa para portador de FQ, su probabilidad de tener un hijo con FQ es menor que si la prueba de detección de su pareja fuera positiva; sin embargo, existe una probabilidad del 50%, o 1 de 2, de que su hijo sea portador de la FQ. La única manera de que usted y su pareja tengan un hijo con FQ es si su pareja tiene un cambio poco común en uno de sus genes de FQ que no ha sido detectado en la prueba de detección. Las probabilidades de que esto ocurra dependen de la raza y los antecedentes familiares de su pareja. Su médico o un asesor en genética le puede dar información más específica.

Si su pareja también es portadora, su hijo tiene entonces un 25% de probabilidades, o una de cuatro, de heredar la FQ. Hay una probabilidad del 50%, o una de dos, de que su hijo no tenga FQ, pero sí será portador. Por último, existe una probabilidad del 25%, o una de cuatro, de que su hijo ni siquiera sea portador.

Si su pareja tiene FQ, entonces hay un 50% de probabilidades, o una de dos, de que su hijo tenga FQ. Existe además un 50% de probabilidades de que su hijo sea portador y no tenga FQ.

Recuerde que el riesgo descrito arriba será el mismo para cada hijo que usted conciba con su pareja (o sea, para cada embarazo). Recuerde, además, que la prueba de detección de portador de FQ sólo puede indicarle el riesgo de que su hijo tenga FQ; no le puede decir si alguno de sus hijos de hecho tendrá FQ.

¿Cuáles son las opciones de planificación familiar disponibles?

Si su prueba de detección de portador es negativa y no tiene familiares cercanos con FQ, puede planificar su familia sabiendo que son muy pocas las probabilidades de que tenga un hijo con FQ. Esto es así incluso si su pareja es portadora de FQ, porque se necesitan dos genes alterados para tener un hijo con FQ. Sin embargo, recuerde que no hay garantías de que su hijo no tendrá FQ.



Si usted y su pareja son ambos portadores de FQ, tal vez quiera saber cómo es vivir con una persona con FQ y qué tipo de atención necesita. Tal vez quiera saber sobre procedimientos médicos que le informen si un hijo por nacer heredó la FQ. Por ejemplo, en el muestreo de vellosidades coriónicas se obtiene una muestra de tejido de la placenta entre la 10ª y la 12ª semana de embarazo. Esta muestra es analizada para ver si se encuentran los cambios que se encontraron en los genes de FQ de los padres.



En otro procedimiento llamado amniocentesis, se obtiene una muestra de líquido amniótico, el líquido que rodea y protege a su bebé, entre las semanas 14 y 18 de embarazo. Este líquido contiene células que se soltaron de la piel de su bebé. Estas células son analizadas para ver si se encuentran los genes alterados de FQ de los padres. También quizá desee averiguar sobre otros métodos para quedar embarazada, como utilizar un óvulo o espermatozoide de un donante que no tenga probabilidades de ser portador de la FQ. Por último, tal vez desee explorar la opción de la adopción. Su médico o asesor en genética podrán ayudarle a aprender más sobre estas opciones y sus riesgos y beneficios asociados. La información le ayudará a tomar las decisiones más acertadas para usted y su familia.

En resumen...

La prueba de detección de portador de fibrosis quística:

- Determina su riesgo de ser portador de un gen alterado que puede provocar la FQ.
- Determina su riesgo de pasarle dicho gen a su hijo.
- Determina el riesgo de su hijo de tener FQ si tanto usted como su pareja se someten a la prueba de detección.

Una prueba de detección negativa significa que:

- En su muestra de sangre no se encontró ninguno de los cambios comunes en el gen de la FQ.
- Tiene muchas menos probabilidades de pasar un gen de FQ alterado a su hijo.
- Tiene muchas menos probabilidades de tener un hijo con FQ.

Recuerde que una prueba de detección negativa no garantiza que usted no sea un portador y que no pueda pasarle un gen alterado de FQ a su hijo.

Una prueba de detección positiva significa que:

- Usted es portador de la FQ.
- Puede pasarle el gen alterado de FQ a su hijo.
- Su hijo puede tener FQ si su pareja también es portadora.

La prueba de detección de portador de FQ no puede informarle con certeza si tendrá un hijo con fibrosis quística o no. Sin embargo, la prueba de detección de portador le proporcionará información importante que le ayudará a tomar las mejores decisiones posibles para usted y su familia.

**Como líder en pruebas
médicas basadas en
genética, Quest Diagnostics
Incorporated se dedica al
desarrollo de pruebas
genéticas innovadoras y
servicios relacionados para
usted y su médico.**



Genética humana



Quest, Quest Diagnostics y el logo asociado son marcas comerciales registradas, y todas las otras marcas son marcas comerciales de Quest Diagnostics.

© 2003 Quest Diagnostics Incorporated.

Todos los derechos reservados. www.questdiagnostics.com PP1134SP 04/2003