

¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (FQ) es una afección genética que afecta aproximadamente a 30 000 personas en los Estados Unidos. Uno de cada 2500 neonatos blancos padece fibrosis quística. Las personas afectadas tienen infecciones pulmonares frecuentes y dificultades para absorber los nutrientes de los alimentos.

La fibrosis quística no afecta la inteligencia ni la apariencia, pero generalmente se diagnostica en la infancia debido a la presencia de neumonía o de retrasos en el crecimiento.

¿Existe una cura para la fibrosis quística?

No existe cura, pero el tratamiento mejora la duración y la calidad de vida de las personas enfermas al disminuir el daño pulmonar y optimizar la nutrición. Los síntomas de la fibrosis quística y la gravedad de la enfermedad varían en función del paciente. En la actualidad, la expectativa de vida promedio es de aproximadamente treinta y ocho años.

Los problemas digestivos se tratan con vitaminas y enzimas que se toman de manera diaria con cada comida. Los broncodilatadores inhalados se utilizan para mantener un flujo de aire adecuado, y las sesiones de fisioterapia deben realizarse a diario para ayudar a excretar las mucosidades de los pulmones y evitar infecciones respiratorias. Incluso con un tratamiento cuidadoso, pueden aparecer infecciones pulmonares que requieran la toma de antibióticos, el uso de inhaladores en aerosol y la internación. Las infecciones pulmonares generalmente empeoran con el tiempo debido a las bacterias resistentes a los antibióticos. Los tratamientos y las visitas al hospital son costosos. Se espera que la expectativa de vida aumente gracias a nuevos medicamentos que apuntan al defecto específico (la mutación) del gen de la fibrosis quística para su tratamiento. La principal causa de muerte en personas con fibrosis quística es la insuficiencia respiratoria debido al daño pulmonar progresivo.




¿Mis hijos pueden padecer fibrosis quística incluso si la enfermedad no está presente en mi familia?

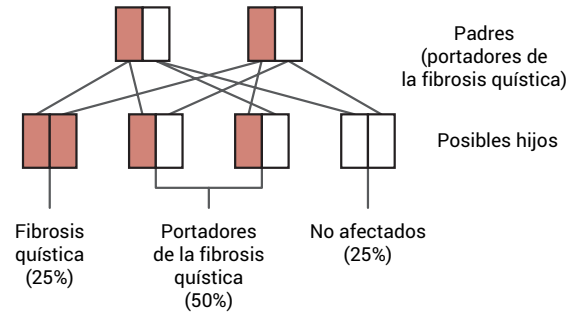
Sí. De hecho, la mayoría de las parejas que tienen niños con fibrosis quística no presentan antecedentes familiares de la enfermedad y se sorprenden al descubrir que portan una mutación en el gen CFTR, responsable de la afección.

Los genes son las unidades hereditarias básicas que determinan los rasgos de una persona, tales como el color del cabello y de los ojos. Los portadores de la fibrosis quística heredan un solo gen no funcional

de uno de los padres, junto con un gen funcional del otro padre. Los portadores de la fibrosis quística no presentan síntomas, ya que cuentan con una copia normal del gen. Ambos padres deben ser portadores de la fibrosis quística para producir un niño afectado.

Herencia de la fibrosis quística:

-  Dos genes funcionales
-  Dos genes no funcionales
-  Un gen funcional, un gen no funcional



¿Quiénes deben considerar realizarse un análisis de detección de portadores?

Se calcula que 10 millones de personas en los Estados Unidos son portadores de fibrosis quística. Las personas con un pariente afectado con la enfermedad o que sea portador de ella deben considerar realizarse un análisis. La Asociación Estadounidense de Genética Médica y la Asociación Estadounidense de Obstetricia y Ginecología recomiendan que el análisis de detección de portadores se ofrezca a mujeres embarazadas o que planeen quedar embarazadas y a sus parejas.

Sus posibilidades de ser portador de fibrosis quística dependen de su origen étnico, a menos que alguien de su familia tenga la enfermedad o sea portador. Teniendo en cuenta que usted y su pareja pertenecen al mismo grupo étnico y no presentan antecedentes familiares de fibrosis quística, la siguiente tabla muestra la probabilidad aproximada de tener un hijo con fibrosis quística antes del análisis, el índice de detección del análisis y la probabilidad de tener un hijo con fibrosis quística si uno de los padres obtiene un resultado normal en el análisis.

Sus probabilidades de ser portador de fibrosis quística dependen de su origen étnico.

Etnia	Probabilidad de tener un hijo con FQ antes del análisis	Portadores de la FQ detectados	Probabilidad de tener un hijo con FQ después de obtener un resultado normal en el análisis de uno de los padres
Judío askenazí	1 en 2300	96%	1 en 53 000
Caucásico	1 en 2500	92%	1 en 30 000
Afroamericano	1 en 15 100	78%	1 en 67 000
Hispanoamericano	1 en 13 500	80%	1 en 66 000
Asiático estadounidense	1 en 35 100	55%	1 en 79 000

Algunas parejas pueden optar por no realizarse el análisis de detección de portadores si su grupo étnico presenta un bajo riesgo de tener hijos con fibrosis quística o si el índice de detección del análisis es bajo para su etnia. Otras personas pueden optar por no realizarse el análisis debido a la falta de cobertura del seguro o a la posible ansiedad que puede causarles.

Realizarse el análisis de detección de portadores de fibrosis quística es una decisión personal compleja. Algunas parejas pueden optar por realizarse el análisis de detección de portadores si pertenecen a un grupo étnico con una probabilidad mayor de tener un hijo con fibrosis quística. Otras pueden optar por obtener toda la información posible acerca de la salud de su futuro hijo. La mayoría de las parejas que se realizan los análisis descubrirá que sus probabilidades de tener un hijo con fibrosis quística son bajas. El análisis de detección identifica a las parejas portadoras de fibrosis quística que luego pueden tomar decisiones informadas acerca de las opciones durante el embarazo, incluido el diagnóstico prenatal.

¿Qué sucede si los resultados de mi análisis no demuestran un cambio en el gen de la fibrosis quística?

Al igual que muchos análisis médicos, el análisis de portadores de la fibrosis quística tiene sus limitaciones. Incluso con un resultado normal en el análisis, existe una pequeña posibilidad de que usted pueda ser portador. Existen ciertos cambios poco frecuentes en el gen de la fibrosis quística que este análisis no detecta. Sin embargo, si los resultados de su análisis son normales, puede quedarse tranquilo de que su bebé presenta pocas posibilidades de padecer fibrosis quística.

¿Qué sucede si los resultados de mi análisis demuestran una mutación del gen de la fibrosis quística?

Si se detecta que usted es portador de la fibrosis quística, su pareja también debe realizarse el análisis. Si uno de los resultados del análisis es normal, usted y su pareja pueden quedarse tranquilos de que su bebé presenta pocas posibilidades de padecer fibrosis quística.

¿Qué sucede si ambos padres presentan una mutación del gen de la fibrosis quística?

Si tanto usted como su pareja son portadores de la fibrosis quística, con cada embarazo existe una probabilidad del 25 por ciento de tener un hijo con esta enfermedad o una probabilidad de un 75 por ciento de tener un hijo sin ella. Se recomienda ampliamente que usted y su pareja consulten a un asesor genético que pueda examinar a fondo los resultados de sus análisis y comentarles sus opciones. El diagnóstico genético preimplantacional puede llevarse a cabo antes del embarazo para seleccionar solamente a aquellos embriones no afectados para la transferencia. La adopción o donantes de esperma también podrían tenerse en cuenta como alternativas. En el caso de embarazos ya establecidos, se puede llevar a cabo análisis de diagnóstico prenatal, como la amniocentesis o vellosidades coriónicas (CVS), para determinar si el embarazo se encuentra afectado. Los análisis prenatales pueden ayudar a las parejas a prepararse para el nacimiento de un niño que podría tener necesidades de atención médica especiales (aproximadamente el 10 por ciento de los bebés con fibrosis quística padecen íleo meconial, una obstrucción intestinal que requiere reparación quirúrgica en el período neonatal) o determinar si desean interrumpir el embarazo afectado. Otras parejas optan por no realizarse los análisis de diagnóstico prenatal y analizar al bebé después del parto. Si desea obtener más información acerca del análisis de detección de portadores de la fibrosis quística, consulte a su médico o a un asesor genético de su zona (www.nsgc.org/resourcelink.cfm).

Referencias bibliográficas

1. Grody WW, et al. Laboratory standards and guidelines for population-based cystic fibrosis carrier screening. *Genet Med* 2004;6:387–91.
2. Cystic Fibrosis Foundation. www.cff.org (accessed on August 22, 2014).

ESTUDIO DE PORTADORES

de fibrosis quística



A NONPROFIT ENTERPRISE OF THE UNIVERSITY OF
UTAH AND ITS DEPARTMENT OF PATHOLOGY

www.aruplab.com

ARUP LABORATORIES

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

© 2016 ARUP Laboratories
BD-PP-039, Rev 1, September 2016



NATIONAL REFERENCE LABORATORY