

Prueba universal para detección de portadores

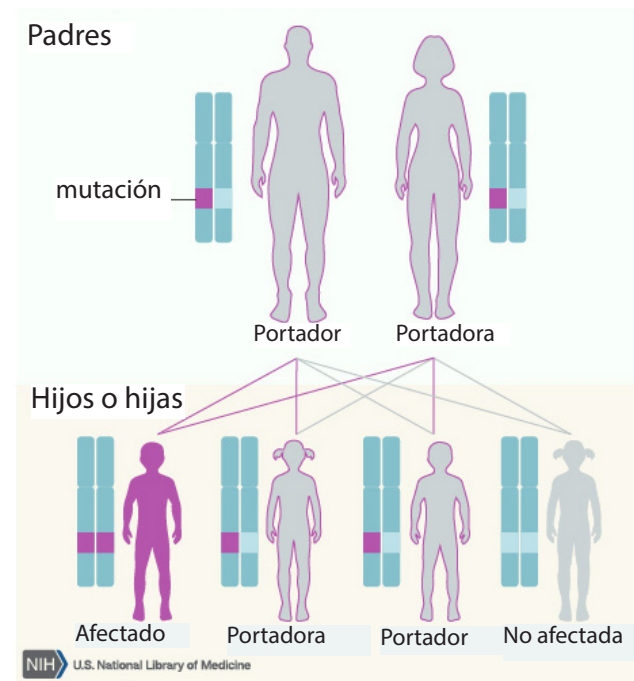
La mayoría de los bebés nacen sanos. Sin embargo, existe la probabilidad de que cualquiera pueda tener un niño con una enfermedad genética. La mayoría de bebés que nacen con una enfermedad genética no tienen antecedentes familiares de esa enfermedad.

Se le ofrece la prueba universal para la detección de enfermedades genéticas, que consiste en un análisis de sangre para saber si usted y su pareja están en riesgo de tener un hijo con alguna de varias enfermedades genéticas transmitidas por padres sanos, "portadores" de la enfermedad, pero que no muestran signos.

¿Qué es la prueba universal para detección de portadores?

Es aquella que estudia muchas instrucciones contenidas en nuestro cuerpo, llamadas "genes" buscando las formas más comunes de errores en las secuencias de estas instrucciones. Los errores en la secuencia de un gen pueden causar que no funcione correctamente. Si una persona tiene una copia funcional de un gen y una con errores, esa persona será portadora de una enfermedad genética, pero no mostrará signos.

Autosómicos recesivos



En este ejemplo, ninguno de los padres está afectado, pero ambos son portadores de una copia de un gen que tiene una mutación (cambio), que causa un trastorno autosómico recesivo. Ellos tienen un hijo afectado y tres hijos no afectados, de los cuales dos son portadores de una copia de la mutación del gen.

¿Y si ambos padres son portadores?

Cuando los dos padres son portadores de la misma condición genética, ambos tienen una copia de un gen que no funciona y una copia que sí funciona. Estos padres y madres tienen una en cuatro probabilidades (25 por ciento), en cada embarazo, de tener un niño o niña con la condición. El niño o niña tendrán la condición si heredan dos genes no funcionales, uno de cada uno de sus padres.

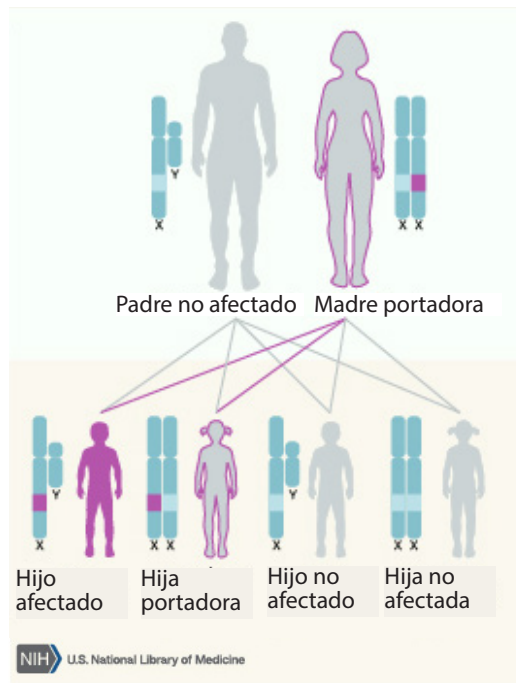
Cuando ambos padres son portadores de la misma condición genética, los bebés tienen las siguientes probabilidades:

- 25 por ciento de probabilidades de ser sanos, con dos copias funcionales del gen
- 50 por ciento de probabilidades de ser portadores, con una de sus copias del gen en buen funcionamiento y la otra no funcional
- 25 por ciento de probabilidades de tener la condición genética, con dos genes no funcionales.

Estas parejas tienen la oportunidad de elegir pruebas durante el embarazo que les permitan saber si el bebé tiene la enfermedad.

(continúa)

Recesiones del cromosoma X



Los cromosomas X y Y determinan el sexo de una persona.

- Los varones tienen un cromosoma X y uno Y.
- Las mujeres tienen dos cromosomas X.

Si el cromosoma X de un varón tiene errores en un gen, él no tendría otra copia funcional (porque los varones solo tienen un cromosoma X). Por lo tanto, ese varón estaría afectado. Las mujeres pueden ser portadoras y no estar afectadas por ciertas enfermedades genéticas, porque ellas tienen una segunda copia del gen en buen funcionamiento.

Hay enfermedades que solo afectan a los varones, porque ellos tienen una sola copia de cada gen, mientras que las mujeres tienen dos copias.

¿Qué pasa si mi prueba dice que soy portador?

Todos los pacientes recibirán sus resultados de parte de su proveedor. Los pacientes detectados como portadores serán referidos con el consejero de genética para platicar sobre los resultados. Se les ofrecería a usted y a su pareja otras pruebas para saber más sobre los riesgos de un embarazo.

¿Qué significan los resultados?

Un resultado normal es una buena noticia. "Normal" indica muy pocas probabilidades de que usted sea portador de las enfermedades genéticas examinadas. Sin embargo, la prueba no es perfecta y puede que no logre identificar a todos los portadores.

¿Cómo se hace esta prueba de detección de enfermedades genéticas?

La prueba universal para detección de portadores es un análisis de sangre.

(continúa)

¿Por qué debería someterme a esta prueba?

Los resultados de una prueba universal para detección de portadores le pueden dar información sobre los riesgos que usted tiene de tener un bebé con ciertas enfermedades genéticas. Algunas parejas sienten que esta información les ayuda cuando están planeando sus familias.

¿Por qué razón yo **no** debería someterme a esta prueba?

No todas las parejas le encuentran valor a la información de la prueba universal para detección de portadores. Para algunos, los resultados pueden causar ansiedad adicional y no deseada en el embarazo.

¿Nos hacen la prueba al mismo tiempo a mi pareja y a mí?

En la mayoría de los casos, no es necesario que se les haga la prueba al mismo tiempo a ambos padres. No importa si se le hace la prueba primero a la madre o al padre. La evaluación de riesgos es más precisa cuando se les hace la prueba a los dos. Si son enfermedades que afectan sobre todo a los hombres, pero en las que las mujeres pueden ser portadoras, se les hace la prueba solo a las mujeres.

Cualquier persona que tenga antecedentes familiares de alguna enfermedad genética debería ser referida a un consejero de genética antes de someterse a las pruebas. Esto es para asegurarse de que se pida la prueba correcta.

¿Paga el seguro médico el costo de la prueba?

El costo depende del tipo de seguro de salud y los beneficios que usted tenga. Pídale más información a su proveedor.

¿Es requisito hacerse esta prueba?

No. Es opcional.

¿Dónde puedo encontrar más información sobre la prueba universal para detección de portadores?

Conozca más sobre la prueba universal para detección de portadores platicando con su proveedor de salud o consejero de genética.