

Pruebas para detectar portadores de enfermedades genéticas comunes

Aunque la mayoría de las personas tienen bebés saludables, con cada embarazo existe la posibilidad de 3-4% de tener un bebé con problemas. Las siguientes son algunas enfermedades comunes graves que pueden ocurrir incluso sin una historia familiar. Usted puede hacerse la prueba de detección de portadores (un simple análisis de sangre) antes de que nazca el bebé para determinar si usted es portador de los genes que causan las siguientes enfermedades.

¿Qué es un portador?

Un portador es una persona que tiene un gen que incrementa el riesgo de tener hijos con cierta enfermedad genética. Las personas no saben si son portadores hasta que se hacen un análisis de sangre o tienen un hijo afectado. Algunas enfermedades ocurren sólo si ambos padres son portadores, y otras enfermedades ocurren sólo cuando la madre es portadora.

¿En qué consiste la prueba para detectar los portadores?

La prueba requiere de una muestra de sangre de uno o ambos miembros de la pareja para determinar si son portadores. Si resultan ser portadores, se pueden realizar pruebas de diagnóstico prenatal, como la amniocentesis o la muestra de las vellosidades coriónicas (CVS), para determinar si el feto está afectado. Todas las pruebas son opcionales y usted puede elegir la enfermedad para la que quiera hacerse la prueba.

Enfermedad	Fibrosis quística (FQ)	Síndrome del cromosoma X frágil	Atrofia muscular espinal (AME)
Síntomas de la enfermedad	<i>La enfermedad genética más común en Norte América.</i> Una enfermedad crónica que afecta principalmente los sistemas respiratorio, digestivo, y reproductivo. Los síntomas incluyen neumonía, diarrea, crecimiento deficiente, e infertilidad. Algunas personas son afectadas más levemente, pero las personas afectadas severamente pueden morir en la infancia. Con los tratamientos que existen actualmente, las personas con la fibrosis quística pueden vivir hasta los 20 o 30 años de edad. La fibrosis quística no afecta la inteligencia.	<i>La causa más común de retraso mental hereditario.</i> El síndrome del cromosoma X frágil es una enfermedad que causa retraso mental, autismo, e hiperactividad. Varones o hembras pueden ser afectados, aunque varones usualmente son afectados más severamente que hembras. Las mujeres portadoras corren riesgo de tener un hijo con retraso mental.	<i>La causa más común de muerte infantil hereditaria.</i> La AME destruye las células del sistema nervioso responsables del movimiento voluntario. Los bebés con AME tienen dificultad para respirar, tragar, controlar su cabeza o cuello, y gatear o caminar. La forma más común de AME afecta a los bebés en los primeros meses de vida y puede causar la muerte entre los 2 a los 4 años de edad. Con menor frecuencia, la enfermedad comienza más tarde y las personas pueden sobrevivir en la edad adulta. La AME no afecta a la inteligencia. No existe cura o tratamiento.
Herencia	Si ambos padres son portadores, hay un riesgo de 1 en 4 (25%) de tener un hijo con la fibrosis quística.	Si la madre es portadora, hay hasta un 50% de riesgo de tener un hijo afectado con el síndrome del cromosoma X frágil.	Si ambos padres son portadores, hay un riesgo de 1 en 4 (25%) de tener un hijo con AME.
¿Cuál es la probabilidad de que soy portador de esta enfermedad?	1 de cada 25 Caucásicos 1 de cada 26 Judíos Asquenazíes 1 de cada 46 Latinos/Hispanos 1 de cada 65 Afroamericanos ~1 de cada 90 Asiáticos	1 de cada 260 mujeres en Norte América Ocurre en todos los grupos étnicos	1 de cada 54 Ocurre en todos los grupos étnicos
¿Se ha realizado pruebas para estas condiciones previamente?	Si NO No estoy segura	Si NO No estoy segura	Si NO No estoy segura
¿Quisiera hacerse estas pruebas o tener más información? (favor de circular)	SÍ NO	SÍ NO	SÍ NO