



... agregando mañanas
cada día.



Educación para los padres y las familias sobre el tamizaje en los recién nacidos

MI BEBÉ ES PORTADOR DE FQ: ¿QUÉ IMPLICACIONES TIENE ESTO PARA MI BEBÉ? ¿QUÉ IMPLICACIONES TIENE PARA MÍ? Antes de salir del centro de salud, a su bebé se le practicó un examen de sangre o tamizaje en recién nacidos para buscar diferentes enfermedades. Una de estas es la fibrosis quística (FQ). La mayoría de los bebés con un resultado de tamizaje en recién nacidos positivo o anormal para la FQ no tienen la enfermedad. Muchos son portadores de solo una mutación del gen de la FQ, pero no tienen FQ y no requieren atención médica especial. Sin embargo, si su bebé es portador de la FQ, entonces usted y/o su pareja también son portadores de la mutación del gen de la FQ. Si ustedes dos son portadores de la FQ, podrían tener en el futuro un bebé con FQ. Esta hoja informativa se refiere a lo que significa ser un portador de una mutación del gen de la FQ.

¿QUÉ ES LA FIBROSIS QUÍSTICA?

La FQ causa problemas pulmonares y digestivos, ya que el gen de la FQ afecta la forma como la sal se moviliza por las células. Los bebés con un resultado positivo en el tamizaje en recién nacidos para FQ deben someterse a una prueba del sudor o prueba genética para determinar si tienen FQ. La prueba del sudor mide la cantidad de sal en el sudor de una persona. Las personas con FQ tienen demasiada sal en su sudor. Una prueba genética busca mutaciones o un gen anormal de la FQ. Para que una persona tenga FQ, debe tener dos mutaciones genéticas de la FQ. Si el resultado de la prueba del sudor es negativo, entonces prácticamente no hay posibilidad de que su bebé tenga FQ.

¿QUÉ ES UN PORTADOR?

Nuestros cuerpos están formados por elementos esenciales diminutos, llamados células. Las células contienen miles de

instrucciones llamadas genes. Estos genes le indican al organismo cómo crecer y desarrollarse. Algunos genes determinan nuestra apariencia (por ejemplo, el color del cabello y de los ojos). Algunos genes le dicen a las células cómo deben funcionar. Cada gen viene en pares. Un gen del par proviene del óvulo de nuestra madre y uno proviene del espermatozoide de nuestro padre. Todos tenemos mutaciones o cambios en algunos de nuestros genes. Un portador tiene un par de genes, de los cuales uno tiene una mutación y el otro no. Un portador es sano, porque uno de los genes funciona. Si ambos padres tienen mutaciones en el mismo gen, podrían pasarle a su bebé dos genes con una mutación y este nacería con un problema de salud como la FQ.

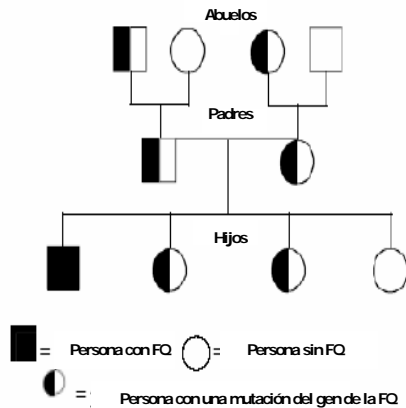
¿QUIÉN ES UN PORTADOR DE FQ?

Un portador de FQ tiene un gen de FQ que funciona y un gen de FQ con una mutación. Un portador de FQ no tiene fibrosis quística porque uno de los genes de FQ todavía funciona. Debido a que los portadores de FQ generalmente son sanos, es posible que no sepan que son portadores de una mutación del gen de la FQ hasta que tengan un hijo con FQ o se sometan a una prueba para buscar una mutación.

¿CÓMO ADQUIERE UNA PERSONA FQ?

Una persona tiene fibrosis quística cuando ambos genes de la FQ presentan mutaciones. Esto se debe a que la persona heredó una mutación del gen de la FQ de cada progenitor. Cuando tanto la madre como el padre son portadores de la FQ, cada embarazo tiene una probabilidad de 1 en 4 (o un 25%) de que el bebé tenga fibrosis quística.

Herencia de fibrosis quística – diagrama de los portadores del gen



¿CÓMO PUEDO SABER SI SOY PORTADOR DE FQ?

Las pruebas genéticas pueden decirle si usted, su pareja o ambos son portadores de FQ, al igual que su bebé. Un consejero en asuntos genéticos puede ayudarle a conocer más sobre las pruebas para portadores de la FQ y coordinar una prueba para usted. Pregúntele a su profesional de la salud cómo puede comunicarse con un consejero en asuntos genéticos y solicitar una prueba para portadores de la FQ, tanto para usted como para su pareja.

Cuando su hijo o hija crezca, es necesario que sepa que tiene una mutación del gen de la FQ. Cuando su hijo esté listo para tener hijos, debería hablar con un consejero en asuntos genéticos y un médico sobre su condición de portador. Además, su cónyuge o pareja debería someterse a pruebas para determinar si es portador de FQ. Si ambos en la pareja son portadores de FQ, podrían tener un hijo con FQ.

Cualquier pariente consanguíneo (hermano, hermana, tía, tío, primo, etc.) de un portador de FQ también podría ser un portador de FQ. Saber que su hijo es un portador de FQ puede ser útil para que otros familiares decidan si se hacen la prueba para saber si también portan una mutación del gen de la FQ.

RECURSOS PARA PADRES Y FAMILIAS

Para conocer más sobre las pruebas de fibrosis quística y el tamizaje en recién nacidos para la FQ, visite la página electrónica de la Fundación de FQ (www.cff.org) o puede comunicarse con la Fundación de FQ al teléfono 800 FIGHT CF (800-344-4823).