



Educación del paciente

Clínica de Diagnóstico Prenatal



Fibrosis quística

Una guía para la prueba del portador

En el Centro Médico de la universidad de Washington, colaboramos con nuestros pacientes y familias para tomar decisiones sobre su atención a la salud.

Este folleto le ofrece información para ayudarle a decidir si desea someterse a una prueba para detectar si es portador de fibrosis quística.

Hacerse esta prueba depende de usted. Algunas personas no encuentran que este tipo de prueba de evaluación sea útil. Usted puede rechazar la prueba en cualquier momento.

Hable con su proveedor de atención a la salud para enterarse más.

UNIVERSITY OF WASHINGTON
MEDICAL CENTER
UW Medicine

¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (CF) es una afección heredada crónica que causa problemas con la respiración y frecuentemente con la digestión. La CF no afecta cuán inteligente es alguien ni cómo se ve. No existe cura para la fibrosis quística, pero hay muchas terapias y tratamientos para los síntomas. Esta enfermedad frecuentemente empeora con el transcurso del tiempo y se vuelve más difícil de tratar, pero muchas personas con fibrosis quística viven hasta los 40 años de edad y más.

¿Qué causa la fibrosis quística?

Cuando una persona hereda un *gen* anormal de fibrosis quística (véase la nota en el recuadro en la página siguiente) de **ambos** padres, su cuerpo produce un moco espeso y pegajoso. Este moco obstruye los pulmones, conduciendo a infecciones pulmonares que ponen la vida en peligro. En la mayoría de las personas con fibrosis quística, el moco también bloquea el páncreas, lo cual impide que el cuerpo digiera apropiadamente los alimentos.

Una persona que tiene un gen normal de fibrosis quística y un gen anormal de fibrosis quística se conoce como *portador* de fibrosis quística. Los portadores son saludables y no tienen síntomas de fibrosis quística. Si dos portadores de fibrosis quística tienen un hijo, existe una probabilidad de 25% (1 de cada 4) de que el niño tendrá fibrosis quística.

¿Cuál es la probabilidad de ser un portador de fibrosis quística?

La fibrosis quística tiene lugar con mayor frecuencia en personas cuyos ancestros provienen de países del norte de Europa, tales como Irlanda, Inglaterra u Holanda. Sin embargo, cualquiera puede ser portador de fibrosis quística, como se muestra en el cuadro:

Grupo étnico	Probabilidad de ser portador *	
Judío (Askenazí) europeo oriental	4 %	(1 de cada 24)
Caucásico no hispano	4 %	(1 de cada 25)
Hispano americano	2 %	(1 de cada 46)
Afro americano	1.5%	(1 de cada 65)
Asiático americano	1 %	(1 de cada 94)

*De la opinión 325 del Comité ACOG, diciembre de 2005

Los genes son instrucciones hereditarias que informan a su cuerpo cómo crecer y desarrollar. Tenemos 2 conjuntos de genes, uno heredado de nuestra madre y otro de nuestro padre. Cada gen es parte de un par.

La mayoría de los portadores de fibrosis quística **no** tienen miembros de familia con fibrosis quística. Si alguien en su familia tiene fibrosis quística, su probabilidad de ser portador probablemente es mayor que la de otras personas en su grupo étnico. Asegúrese de informarle a su proveedor de atención a la salud acerca del historial de salud de su familia.

¿Cómo puedo averiguar si soy portador de fibrosis quística?

Para hacer que se prueben sus genes de fibrosis quística, tendrá que proporcionar una pequeña muestra de sangre. El laboratorio examina los cambios más comunes, conocidos como *mutaciones*, en el gen de fibrosis quística. Se han descubierto más de 1,600 mutaciones en el gen de fibrosis quística, sin embargo, las pruebas convencionales buscan las 23 mutaciones que son más comunes.

Las pruebas de portador de fibrosis quística son más confiables para los caucásicos, debido a que es el grupo de personas que normalmente tienen fibrosis quística. Las pruebas de portador son menos confiables en personas de otros grupos étnicos, como se muestra en este cuadro:

Grupo étnico	Exactitud de la prueba de portador*
Judío (Askenazí) europeo oriental	94%
Caucásico no hispano	88%
Hispano americano	72%
Afro americano	65%
Asiático americano	49%

**De la opinión 325 del Comité ACOG, diciembre de 2005*

¿Qué significa un resultado “negativo” de la prueba?

Un resultado negativo de la prueba significa que usted no tiene ninguna de las mutaciones del gen de fibrosis quística para las que se le ha examinado. Esto **no** significa que usted no sea portador, a pesar de que las probabilidades son menores de que usted lo sea. Usted podría tener una de las mutaciones raras del gen que no se buscó.

¿Qué significa un resultado “positivo” de la prueba?

Un resultado positivo de la prueba significa que usted es portador de fibrosis quística. No hay “positivos falsos” con esta prueba. Si su prueba de fibrosis quística es positiva, entonces se puede someter a la prueba a su pareja para examinar si ambos son portadores de fibrosis quística.

¿Qué ocurre si la prueba de mi pareja es negativa?

Si la prueba de su pareja es negativa, esto significa que su probabilidad de ser portador de fibrosis quística es menor, pero no cero. Todavía hay un riesgo muy pequeño de que su niño tendrá fibrosis quística. No se puede hacer otra prueba durante su embarazo para diagnosticar fibrosis quística en el bebé, sin embargo se evaluará a su bebé en cuanto a fibrosis quística al nacimiento como parte de la evaluación del recién nacido.

¿Preguntas?

Sus preguntas son importantes. Si tiene preguntas o preocupaciones acerca de las pruebas para portador de fibrosis quística, hable con su proveedor de atención a la salud antes firmar cualquier formulario de consentimiento.

El personal de la clínica de UWMC está también disponible para ayudar en cualquier momento.

Clinica de Diagnóstico Prenatal: 206-598-8130

Clinica de Atención Maternoinfantil:
206-598-4070

¿Qué ocurre si la prueba de mi pareja es positiva?

Si la prueba de su pareja es positiva, existe una probabilidad de 25% (1 de cada 4) de que su bebé tenga fibrosis quística y una probabilidad de 75% (3 de cada 4) de que su bebé no la tenga.

Las evaluaciones del recién nacido no detectan todos los casos de fibrosis quística. Si tanto usted como su pareja son portadores de fibrosis quística, ustedes no deben confiar en los resultados de las evaluaciones del recién nacido para diagnosticar la fibrosis quística.

La amniocentesis y la muestra de vello coriónico (CVS) son 2 procedimientos que se pueden hacer mientras usted está embarazada para examinar a su bebé para fibrosis quística. O se puede tomar una pequeña muestra de sangre después del nacimiento para pruebas genéticas para diagnosticar fibrosis quística.

UNIVERSITY OF WASHINGTON
MEDICAL CENTER
UW Medicine

Maternal and Infant Care Clinic
Box 356159
1959 N.E. Pacific St. Seattle, WA 98195
206-598-4070

© University of Washington Medical Center
Cystic Fibrosis
Spanish
07/2003 Rev. 02/2009
Reprints: Health Online



Cystic Fibrosis

A guide to carrier testing

At University of Washington Medical Center, we partner with our patients and families in making decisions about their health care.

This handout gives information to help you decide if you want to have a test to see if you are a carrier of cystic fibrosis.

Having this test is up to you. Some people do not find this type of screening test to be helpful. You may refuse testing at any time.

Talk with your health care provider to learn more.

What is cystic fibrosis?

Cystic fibrosis (CF) is an inherited, lifelong condition that causes problems with breathing and often with digestion. CF does not affect how smart someone is or how they look. There is no cure for CF, but there are many therapies and treatments for the symptoms. The disease often gets worse over time and becomes harder to treat, but many people with CF live into their 40s and older.

What causes cystic fibrosis?

When a person inherits an abnormal CF *gene* (see sidebar on the next page) from **both** parents, their body makes thick, sticky mucus. This mucus clogs the lungs, leading to life-threatening lung infections. In most people with CF, the mucus also blocks the pancreas, which keeps the body from digesting food properly.

A person who has one normal CF gene and one abnormal CF gene is known as a *carrier* of CF. Carriers are healthy and have no symptoms of CF. If two carriers of CF have a child, there is a 25% (1 out of 4) chance that the child will have CF.

What is the chance of being a CF carrier?

Cystic fibrosis occurs most often in people whose ancestors came from northern European countries, such as Ireland, England, or Holland. But, anyone can be a carrier of CF, as shown in this chart:

Ethnic Group	Chance of Being a Carrier*	
Eastern European (Ashkenazi) Jewish	4 %	(1 out of 24)
Non-Hispanic Caucasian	4 %	(1 out of 25)
Hispanic American	2 %	(1 out of 46)
African American	1.5%	(1 out of 65)
Asian American	1 %	(1 out of 94)

* From ACOG Committee Opinion 325, December 2005

Genes are the hereditary instructions that tell your body how to grow and develop. We have 2 sets of genes, one inherited from our mother and the other from our father. Each gene is part of a pair.

Most CF carriers do **not** have family members with cystic fibrosis. If someone in your family does have CF, your chance of being a carrier is probably higher than other people in your ethnic group. Be sure to tell your health care provider about your family's health history.

How can I find out if I am a CF carrier?

To have your CF genes tested, you will need to give a small blood sample. The lab checks for the most common changes, known as *mutations*, in the CF gene. Over 1,600 mutations in the CF gene have been discovered, but the standard test looks for the 23 mutations that are most common.

CF carrier testing is most reliable for Caucasians, because that is the group of people who usually have CF. Carrier testing is less reliable in people of other ethnic groups, as shown in this chart:

Ethnic Group	Accuracy of Carrier Test*
Eastern European (Ashkenazi) Jewish	94%
Non-Hispanic Caucasian	88%
Hispanic American	72%
African American	65%
Asian American	49%

** From ACOG Committee Opinion 325, December 2005*

What does a “negative” test result mean?

A negative test result means you do not have any of the CF gene mutations you were tested for. It does **not** mean that you're not a carrier, although chances are lower that you are. You could have one of the rare gene mutations that was not searched for.

What does a “positive” test result mean?

A positive test result means that you are a carrier of cystic fibrosis. There are no “false positives” with this test. If your CF test is positive, your partner can then be tested to see if you are both CF carriers.

What if my partner's test is negative?

If your partner's test is negative, it means his chance of being a carrier of CF is lower, but not zero. There is still a very small risk that your child will have CF. No other testing can be done during your pregnancy to diagnose CF in the baby, but your baby will be screened for CF at birth as a part of newborn screening.

Questions?

Your questions are important. If you have questions or concerns about cystic fibrosis carrier testing, talk with your health care provider before signing any consent forms.

UWMC clinic staff is also available to help at any time.

Prenatal Diagnosis
Clinic:
206-598-8130

Maternal and Infant
Care Clinic:
206-598-4070

What if my partner's test is positive?

If your partner's test is positive, there is a 25% (1 out of 4) chance your baby will have CF and a 75% (3 out of 4) chance your baby will not have CF.

Newborn screening does not pick up all cases of CF. If you and your partner are both carriers of CF, you should not rely on newborn screening results to diagnose CF.

Amniocentesis and *chorionic villus sampling* (CVS) are 2 procedures that can be done while you are pregnant to test your baby for CF. Or, a small blood sample can be taken after birth for genetic testing to diagnose CF.

UNIVERSITY OF WASHINGTON
MEDICAL CENTER
UW Medicine

Maternal and Infant Care Clinic

Box 356159
1959 N.E. Pacific St. Seattle, WA 98195
206-598-4070