

Prueba de detección de portador genético



En el Centro Médico Valley, colaboramos con nuestros pacientes para proveer información y opciones actualizadas para el cuidado médico. Después de leer esta información sobre la detección de portador genético, puede que tenga más preguntas para su profesional sanitario. Su profesional también puede derivarlo a un consejero genético para más información.

Todos portamos uno o más trastornos genéticos

Comúnmente, nosotros heredamos una copia de los genes de nuestra madre y otra de nuestro padre. La condición de portador se refiere a un estado en el que uno de nuestros genes no funciona apropiadamente, mientras que el otro sí. Puede que no notemos si un gen no está funcionando debido a que, a menudo, no existen síntomas o señales externas. De hecho, la condición de portador puede pasarse repetidamente en una familia sin que nadie lo sepa.

Las recomendaciones médicas actuales sugieren que se ofrezca la prueba de detección de portador genético a todas las parejas que van a tener un hijo o que lo están considerando.

¿Qué es una prueba de detección de portador genético?

Es una prueba de sangre que detecta si las personas pueden ser portadoras de uno o más trastornos. Históricamente, la prueba de detección de portador se ha usado para trastornos que son más comunes en poblaciones específicas (por ejemplo: fibrosis quística en Caucásicos europeos, rasgo depranocítico en afroamericanos; enfermedad Tay-Sachs en la población Judía asquenazi). Más recientemente, la “prueba extendida de detección de portador” se ha usado con frecuencia: esta detecta un grupo de trastornos a la vez, sin centrarse en grupos de población específicos. Para la mayoría de trastornos que se detectan, las preocupaciones con respecto al embarazo sólo surgen si se encuentra que ambos padres portan el trastorno -esto significaría que el bebé corre el riesgo de heredar dos copias del gen que no funciona, una de la madre y otra del padre. *(continúa)*

Maternal Fetal Medicine Clinic

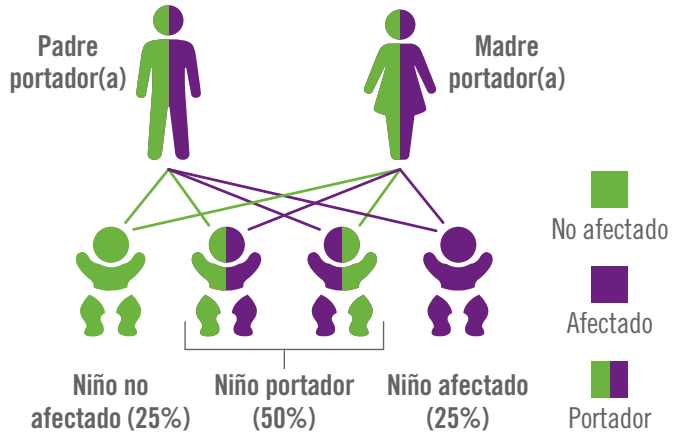
UW Medicine | VALLEY MEDICAL CENTER

Si usted continúa con la prueba de detección de portador y el resultado de la prueba es positivo, se le puede recomendar a su compañero(a) que se realice una prueba de detección de portador(a) por el mismo trastorno, para ver si ambos son portadores.

¿Por qué debo considerar una prueba de detección de portador genético?

Algunas personas deciden hacerse la prueba para la detección de portador con el fin de ayudarles a decidir si concebir o continuar con el embarazo. Otras, escogen realizar la prueba de detección de portador con el propósito de planificar y poder aprender más sobre el riesgo de que existan trastornos genéticos, antes del nacimiento del bebé. Normalmente, la prueba prenatal está disponible si se determina que hay riesgo en un embarazo de que exista un trastorno. Mientras que algunos trastornos se detectan al nacer con la prueba de detección del recién nacido en Washington, otros, no. Si un trastorno se diagnostica pronto, un tratamiento o terapia temprana puede mejorar el pronóstico, e incluso podría salvar la vida de un niño.

Transmisión hereditaria autosómica recesiva



Limitaciones

Usted puede decidir si quiere limitar la detección de portador genético a ciertos trastornos, o si quiere una “prueba extendida de detección de portador” para la detección de una mayor variedad de trastornos a la vez. Si el resultado es positivo y usted porta un trastorno, probablemente se recomendará apoyo psicológico y una prueba de detección para su compañero(a).

No obstante, si el resultado de la prueba es negativo, es muy poco probable que sea portador, pero no imposible. La prueba de detección de portador está limitada por:

- La cantidad de trastornos por los que se le realice la prueba.
- La cantidad de cambios genéticos (“mutaciones”) que el laboratorio prueba para cada trastorno.
- Qué tan común o raro es el trastorno en los individuos de su genealogía

Finalmente, es importante saber que la prueba de portador no está disponible para todos los trastornos genéticos, y que no hay ninguna prueba que garantice completamente la salud del bebé.

Seguro médico

Todos los planes de seguro médico son diferentes. Si está interesado en una prueba de detección de portador genético, puede contactar a su aseguradora para preguntarle sobre la cobertura. Si la compañía de seguros le pregunta por los códigos relacionados con la prueba de detección, por favor, hable con su profesional sanitario o su orientador genético.

Preguntas

Esperamos que muchas de sus preguntas hayan sido contestadas. Por favor, use las líneas a continuación si tiene más preguntas, de manera que se las puedan contestar en su próxima visita con su profesional sanitario, o cuando se reúna con su orientador genético.

1. Mi opinión sobre la prueba de detección de portador:

- Quiero hacerla. No quiero hacerla. Tengo preguntas (a continuación) para hacer antes de decidir.

2. Mis preguntas sobre la detección de portador genético:

P: _____

P: _____

P: _____

Maternal Fetal Medicine Clinic

UW Medicine | VALLEY MEDICAL CENTER

4033 Talbot Road South, Suite 450, Renton, WA 98055

425.690.3477 valleymed.org/maternal-fetal-med