

**Consentimiento/rechazo informado
para la prueba de detección
de portador de fibrosis quística (FQ)**

(Sigue desde el reverso)

He leído, o me han leído, la información incluida en este folleto, la cual he comprendido. Antes de firmar este formulario, he tenido oportunidad de hablar sobre la prueba de detección de portador de FQ en más detalle con mi médico, una persona designada por él o un especialista en genética.

Tengo toda la información que deseo y se han respondido todas mis preguntas.

He decidido que:

- Deseo realizarme la prueba de detección de portador de FQ.
- No deseo realizarme la prueba de detección de portador de FQ.

Firma del paciente

Fecha

Este modelo de formulario de consentimiento informado es gentileza de Genzyme Genetics para los médicos y sus pacientes.

Acerca de Genzyme Genetics

Genzyme Genetics es líder en servicios de pruebas y asesoramiento genéticos desde hace más de 25 años.

Este folleto es suministrado por Genzyme Genetics como un servicio educativo para los médicos y sus pacientes.

Para obtener más información acerca de nuestros servicios de pruebas y asesoramiento genéticos, visite nuestros sitios Web en: www.mytestingoptions.com www.genzymegenetics.com

genzyme

© 2009 Genzyme Corporation. Todos los derechos reservados.
rep-053-v1-0409

**Pruebas de detección
de portador
de fibrosis quística**



**La enfermedad hereditaria más
común entre los niños y los jóvenes
adultos**

genzyme

Prueba de detección de portador de fibrosis quística

El Colegio de Obstetras y Ginecólogos de los EE. UU. (American College of Obstetricians and Gynecologists) recomienda informarles a las parejas que piensan en tener un hijo, o a las mujeres ya embarazadas, acerca de la fibrosis quística (FQ) o de la prueba de detección de portador de FQ. Esta prueba puede ayudar a determinar si una pareja corre riesgo de tener un hijo con FQ.

Este folleto contiene información general acerca de la fibrosis quística (FQ), cómo se hereda y qué es la prueba de detección de portador de FQ. Esperamos que esta información le resulte útil. Si tiene más preguntas, por favor póngase en contacto con su médico o con un especialista en genética.

¿Qué es la fibrosis quística (FQ)?

La FQ es una enfermedad genética que afecta a alrededor de 1 de cada 3,300 personas en los Estados Unidos. FQ hace que el organismo produzca una mucosidad demasiado espesa, lo que deriva en infecciones pulmonares que representan un riesgo para la vida, problemas digestivos, diarrea, retraso en el crecimiento e infertilidad. Los síntomas de la enfermedad van de leves a graves. Las personas que tienen FQ leve pueden llegar a la adultez sin saber que tienen la enfermedad. Sin embargo, la esperanza de vida promedio para las personas con FQ es de 37 años. La FQ no afecta a la inteligencia.

¿Qué es un portador de FQ?

Todas las personas tienen dos copias de un gen, uno heredado de cada padre. Si una persona tiene un gen de FQ normal y un gen de FQ anormal, esa persona es un portador de FQ. Con tener una sola copia anormal del gen de FQ no basta para causar la enfermedad, por lo que un portador de FQ no tendrá síntomas.

¿Cómo se hereda la FQ?

Si ambos padres son portadores de un gen de FQ anormal, entonces existe la posibilidad de que ambos padres le transmitan el gen anormal a su hijo. Tener dos copias del gen de FQ anormal da como resultado la FQ. En cada embarazo existen las siguientes probabilidades:

- 25% (1 en 4) de que el niño herede dos genes de FQ normales y no sea portador ni esté afectado por la enfermedad.
- 50% (2 en 4) de que el niño herede un gen de FQ normal y uno anormal y que sea portador de FQ.
- 25% (1 en 4) de que el niño herede dos copias de un gen de FQ anormal, uno de cada padre, y esté afectado por la enfermedad.

¿Cualquier persona puede ser portador de FQ?

Sí. Si nadie en su familia tiene FQ, el riesgo de que pueda ser un portador de FQ lo determina su origen étnico (ver tabla 1). La FQ es común en las personas de origen caucásico y judío asquenazí. La enfermedad es menos común en las personas de origen hispano, afroamericano, nativoamericano o asiático.

Si alguien en su familia tiene FQ, corre mayor riesgo de ser un portador. La posibilidad es aún mayor si la persona con FQ es un pariente cercano.

Tabla 1

Origen étnico	Riesgo de ser portador de FQ en personas sin antecedentes familiares de FQ
Caucásico	1 en 25
Judío asquenazí	1 en 26
Hispano	1 en 46
Afroamericano	1 en 65
Asiático	1 en 90

¿Qué es la prueba de detección de portador de FQ?

La prueba de detección de portador de FQ proporciona información específica sobre si las personas son o no portadoras de FQ y, por lo tanto, sobre los riesgos que corren de tener un hijo afectado por la FQ. La prueba de detección requiere una muestra de sangre o enjuague bucal y, por lo general, los resultados se obtienen entre 5 y 10 días. Si una pareja todavía no ha concebido al hijo, comúnmente se le realiza la prueba a uno de ellos primero. Si se comprueba que es portador de FQ, también se le debe realizar la prueba al otro miembro de la pareja. Si una mujer ya está embarazada, se les puede realizar la prueba a ambas personas al mismo tiempo.

¿Qué significan los resultados?

Un resultado positivo de FQ le indica que es un portador de FQ. Un resultado negativo reduce considerablemente, pero no elimina completamente, el riesgo de ser un portador de FQ. La prueba de portador no detecta las anomalías muy poco comunes (mutaciones) del gen de la FQ.

¿Qué otras pruebas serán necesarias si ambos padres son portadores?

Si se determina que ambos integrantes de la pareja son portadores de FQ, pueden realizarse pruebas prenatales (muestreo de vellosidad coriónica [CVS] o amniocentesis) para determinar si el feto ha heredado los dos genes de FQ anormales. Si la pareja no desea un diagnóstico prenatal, tienen la opción de realizarle la prueba de detección de FQ al bebé después del nacimiento.

¿Es obligatoria la prueba de detección de FQ?

No. La decisión de aceptar o rechazar la prueba de detección la toma únicamente la persona o la pareja.

Consentimiento/rechazo informado para la prueba de detección de portador de fibrosis quística (FQ)

Asegúrese de entender los siguientes puntos:

1. El propósito de la prueba de detección es determinar si soy portador de una de las mutaciones comunes de FQ.
2. La decisión de realizarme la prueba de detección de portador de FQ es completamente mía.
3. La prueba no detecta a todos los portadores de FQ.
4. Si soy portador, y mi pareja se realiza una prueba también, será posible determinar mejor las probabilidades de que nuestro bebé tenga FQ.
5. Si uno de los padres es portador y el otro no lo es, es posible de todas maneras que el bebé tenga FQ, pero las probabilidades son muy pocas.
6. Si ambos padres son portadores, pueden realizarse pruebas prenatales para averiguar si el bebé ha heredado la FQ.
7. El laboratorio necesita información exacta acerca de mis antecedentes familiares y origen étnico para poder interpretar con más precisión los resultados de la prueba.
8. No se realizará ninguna otra prueba o informe con mi muestra a menos que así lo autorice mi médico, y la parte de mi muestra original no utilizada se destruirá dos meses después de que el laboratorio la haya recibido.
9. El laboratorio divulgará los resultados de la prueba ÚNICAMENTE a mi médico, o a su agente, a menos que yo autorice lo contrario o que la ley lo exija.

(Sigue en el reverso)