


Reproductive Genetic Services
UNC Department of OB-GYN
Division of Maternal-Fetal Medicine
Teléfono: 919-966-2229
Fax: 919-966-1999
UNCmfm.org



HDF3836S 04/14/17



Una guía de las opciones de pruebas de detección de portadores

*A guide to your carrier
testing options*

UNC Reproductive Genetics
UNC Maternal-Fetal Medicine

Opciones de pruebas de detección de portadores

UNC Reproductive Genetics

La prueba de detección de portadores es un análisis de sangre que puede detectar si usted corre el riesgo de tener un hijo/a con ciertos trastornos genéticos. Las pautas más recientes del American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) recomiendan que las pruebas de detección de portadores se les ofrezcan a todas las mujeres ya sea antes o durante el embarazo. Este es un panorama general básico de sus opciones. Por favor hable con su proveedor de salud o consejero genético para más información.

Prueba básica de detección de portadores

Fibrosis quística	La fibrosis quística (CF, por sus siglas en inglés) es una enfermedad digestiva y pulmonar. CF usualmente requiere de atención médica de por vida y acorta la esperanza de vida. El riesgo de ser un portador es diferente entre las diferentes razas y etnicidades.
Atrofia muscular espinal	La atrofia muscular espinal (SMA, por sus siglas en inglés) es un trastorno que resulta en parálisis y debilidad muscular progresiva. En los casos graves, los niños no sobreviven después de los 2 años de edad. El riesgo de ser un portador es aproximadamente 2% independientemente de la raza o etnicidad.
Anemia falciforme y otras anemias hereditarias	La enfermedad de las células falciforme y otras anemias hereditarias se deben a problemas con los glóbulos rojos. Las personas con estas enfermedades pueden necesitar hospitalizaciones y transfusiones de sangre.

Prueba de detección de portadores ampliada

Prueba de detección de portadores ampliada	La prueba de detección de portadores ampliada está disponible para evaluar más de 100 trastornos al mismo tiempo. Se ha encontrado que aproximadamente 1 de cada 5 personas son portadores de <i>por lo menos</i> un trastorno. Algunos resultados de las pruebas también pueden indicar un riesgo de problemas de salud en un padre o madre portador. Esta prueba está disponible para todos.
--	--

¿Cubre el seguro esta prueba?

El seguro puede cubrir los costos de estas pruebas, pero recomendamos que se comunique con su compañía de seguro para confirmar la cobertura individual.

¿Quién debería considerar la prueba de detección de portadores ampliada?

Cualquier persona puede elegir que le hagan la prueba de detección de portadores ampliada. Sin embargo, se recomienda una visita de asesoramiento genético para hablar más de las pruebas de detección de portadores para estos grupos:

- Si usted o su pareja tienen ascendencia judía
- Si usted o su pareja tienen ascendencia canadiense francesa o criolla/cajún
- Si usted o su pareja tienen antecedentes familiares de discapacidad intelectual o antecedentes familiares de un trastorno genético específico
- Si usted y su pareja son parientes consanguíneos

¿Qué pasa si se descubre que usted es portador?

Para la mayoría de las enfermedades, ambos padres deben ser portadores del mismo trastorno para que un embarazo corra el riesgo de ser afectado. Sin embargo, para algunos trastornos incluidos en la prueba de detección de portadores ampliada, solamente la mujer necesita ser portadora para que un embarazo corra riesgo.

Si se descubre que usted o su pareja son portadores de uno de estos trastornos genéticos, el próximo paso sería una cita con un consejero genético para hablar de lo que significan estos resultados y qué otras pruebas se recomiendan.

¿Qué pasa si la prueba es negativa?

Un resultado negativo significa que tiene bajo riesgo de ser un portador, pero no descarta la posibilidad de que lo sea. No hay pruebas que puedan detectar todos los cambios genéticos. Tres a cinco por ciento de todos los recién nacidos tienen alguna discapacidad mental o física importante, muchas de las cuales no están incluidas en ninguna de las pruebas conocidas.

Para más información:

Si desea pedir una cita con un consejero de genética reproductiva para hablar de estas opciones, pídale a su proveedor de salud que lo remita a UNC Reproductive Genetics Services. Se puede comunicar con nuestros programadores de citas al 984-974-6094 (UNC) o al 919-784-6425 (REX).

Translated by UNC Health Care Interpreted Services, 04/07/17