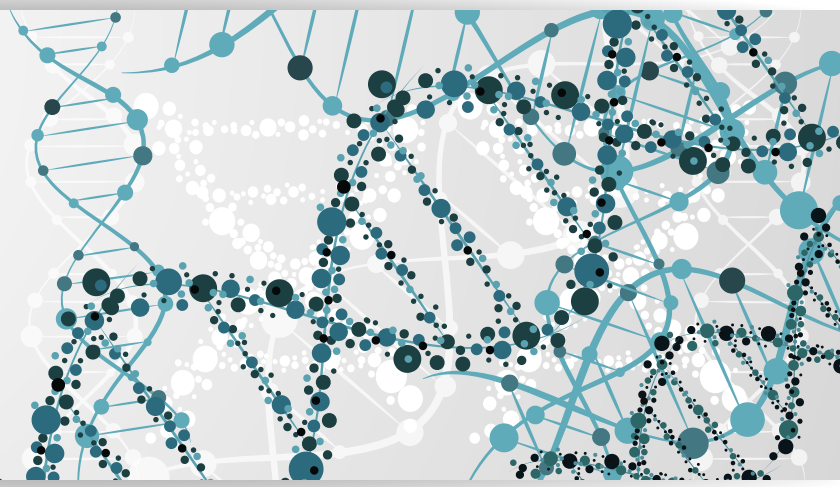


GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.



CFTR - Fibrosis quística

junogenetics.com

¿Qué es la Fibrosis quística?

Trastorno pulmonar genético poco frecuente, caracterizado por sudoración, secreciones mucosas espesas que provocan enfermedades multisistémicas, infecciones crónicas de los pulmones, diarrea voluminosa y baja estatura.

La FQ es crónica y suele ser progresiva. Los síntomas suelen comenzar al nacer y afectan a los pulmones y al tracto gastrointestinal. Una presentación común puede incluir secreciones espesas e infecciones crónicas en el pulmón, diarrea voluminosa y baja estatura. Las secreciones anormales en las vías respiratorias, la inflamación y las infecciones conducen a la bronquiectasia y a la muerte temprana. La diabetes relacionada con la fibrosis quística (CFRD) es muy frecuente, llegando a casi el 50% de los pacientes que sobreviven hasta los 50 años. La esterilidad masculina es frecuente. Los individuos con fenotipos leves pueden tener síntomas respiratorios leves o ausentes en la infancia, pero algunos pueden tener infertilidad o pueden desarrollar bronquiectasias o pancreatitis más adelante. Estos individuos suelen ser diagnosticados mediante cribado neonatal, pero pueden ser diagnosticados más tarde en la vida.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Fibrosis quística?

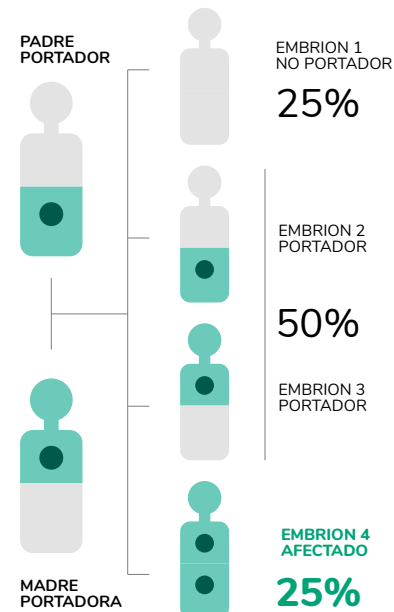
Si eres portador de fibrosis quística, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la fibrosis quística, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Fibrosis quística?

Cuando ambos padres son portadores de la fibrosis quística, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

