

# INFORMACIÓN SOBRE PRUEBAS DE PORTADORES GENÉTICOS

Information About  
Genetic Carrier Tests

**Talasemia**  
(Thalassemia)

**Enfermedades de células  
falciformes**  
(Sickle Cell Diseases)

**Fibrosis quística**  
(Cystic Fibrosis)

**Enfermedad de Tay-Sachs**  
(Tay-Sachs Disease)

**Enfermedad de Canavan**  
(Canavan Disease)

**Disautonomía familiar**  
(Familial Dysautonomia)

**Para obtener más  
información llame al  
Departamento  
de Genética local**

Fresno: (559) 324-5330  
Oakland: (510) 752-6298  
Sacramento: (916) 614-4075  
San Francisco: (415) 833-2998  
San José: (408) 972-3300



KAISER PERMANENTE®

## ¿Qué son las enfermedades genéticas?

Las enfermedades genéticas están causadas por genes que no funcionan bien. Los genes son las unidades básicas de la herencia que determinan muchas características de un bebé en desarrollo, como el color de los ojos, la estatura y el grupo sanguíneo. Los genes también son muy importantes para determinar la salud de un bebé. Los genes que no funcionan correctamente son los causantes de enfermedades genéticas como la talasemia, las enfermedades de células falciformes, la fibrosis quística, la enfermedad de Tay-Sachs, la enfermedad de Canavan y la disautonomía familiar (vea la tabla del otro lado del folleto).

Todos nuestros genes vienen en pares: obtenemos uno de cada uno de nuestros padres. Para tener alguno de los trastornos indicados más arriba, un bebé tiene que recibir **dos** genes que no funcionan de la misma enfermedad, uno de cada uno de los padres. Una persona que tiene sólo un gen que no funciona de estas enfermedades se llama portadora.

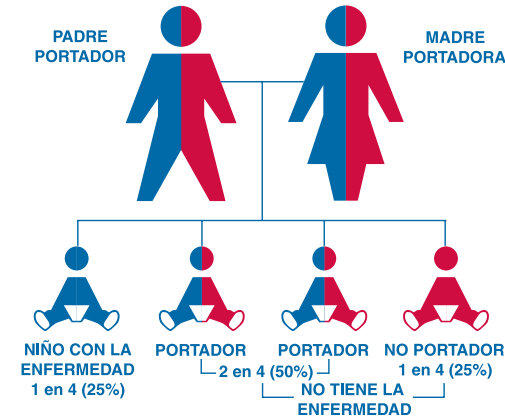
## ¿Quiénes son portadores de enfermedades genéticas?

Todos tenemos algunos genes que no funcionan bien, de manera que todos somos portadores de algunas enfermedades genéticas. Sin embargo, algunas enfermedades genéticas, como las que mencionamos aquí, ocurren con mayor frecuencia en ciertos grupos étnicos y raciales que en la población en general. No tiene que tener un familiar con una de estas enfermedades para ser un portador. Por lo general, no hay antecedentes familiares, de manera que la mayoría de las personas no saben si son o no portadoras.

## ¿Qué quiere decir ser un portador?

Ser un portador no causa ningún problema de salud. Sin embargo, si los **dos** padres son portadores de la misma enfermedad genética,

hay una posibilidad de que su hijo tendrá la enfermedad. Un niño tendrá una de estas enfermedades solamente si recibe el mismo gen que no funciona de **cada uno** de sus padres portadores.



Cuando los dos padres son portadores, hay 1 posibilidad en 4 (25%) en cada embarazo de que el bebé tendrá la enfermedad. También hay una posibilidad de 3 en 4 (75%) de que el bebé no heredará la enfermedad. Si un solo padre pasa un gen que no funciona a un bebé, el bebé no tendrá la enfermedad, pero será portador, igual que sus padres.

## ¿Cómo puedo saber si soy portadora?

Aunque no hay pruebas de portadores para la mayoría de las enfermedades genéticas, pruebas de sangre sencillas le pueden indicar si es portadora de talasemia, de las enfermedades de células falciformes, de fibrosis quística, de la enfermedad de Tay-Sachs, de la enfermedad de Canavan y de la disautonomía familiar. Le pueden hacer la prueba de una o más de estas enfermedades si usted y/o el padre de su bebé tienen antecedentes étnicos vinculados a una mayor posibilidad de ser portadores. Los resultados de las pruebas son más precisos en los grupos

de mayor riesgo que figuran del otro lado de este folleto, y pueden ser menos precisos en otros grupos. La mayoría de estas pruebas de sangre de portadores genéticos son optativas.

## ¿Qué quiere decir un resultado negativo?

Un resultado negativo de una prueba quiere decir que lo más probable es que usted **no** sea portadora de esa enfermedad en particular. Por lo tanto, no es necesario hacer más pruebas. Estas pruebas son muy precisas pero **no** identificarán a todos los portadores.

## ¿Qué quiere decir un resultado positivo?

Un resultado positivo de una prueba quiere decir que usted **es** portadora de esa enfermedad en particular. Si el resultado de la prueba es positivo, un asesor genético se pondrá en contacto con usted, y se ofrecerá hacer la prueba al padre del bebé. Si el resultado de la prueba del padre es negativo, hay sólo una posibilidad muy pequeña de que el bebé tendrá la enfermedad de la cual usted es portadora y, por lo tanto, no se harán más pruebas.

Si se halla que el padre del bebé también es portador, un asesor genético se reunirá con usted para hablar sobre la opción de hacer una prueba al bebé antes de que nazca (diagnóstico prenatal).

El diagnóstico prenatal le puede indicar si el bebé tendrá o no la enfermedad. Es posible que algunas personas que se enteran de que su bebé tendrá una de estas enfermedades opten por no continuar el embarazo. Otras podrían usar esta información para ayudarles a prepararse para cuidar a bebés con necesidades médicas especiales. Si decide que no le hagan la prueba prenatal, se puede hacer una prueba al bebé poco después de que nazca. Un asesor genético le puede ayudar a tomar estas decisiones y le puede brindar apoyo durante todo el proceso.

ENFERMEDAD	POBLACIONES EN MAYOR RIESGO	POSIBILIDAD DE SER PORTADOR	SÍNTOMAS Y TRATAMIENTO	PRUEBAS DE DETECCIÓN DE PORTADORES
Talasemia	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Asiáticos</li> <li>- Asiáticos sudorientales</li> <li>- Mediterráneos</li> <li>- Afronorteamericanos/negros</li> </ul>	Varía de 1 en 4 a < 1 en 100, dependiendo del tipo de enfermedad y de la etnia	<ul style="list-style-type: none"> <li>• La enfermedad alfa talasemia puede variar desde anemia leve hasta anemia grave que causa que los bebés mueran durante el embarazo. Las madres de un bebé afectado pueden contraer problemas de salud serios durante el embarazo.</li> <li>• La enfermedad beta talasemia causa anemia grave y crecimiento deficiente a partir de la infancia/niñez temprana. A menudo estas personas requieren transfusiones de sangre durante toda la vida y podrían tener una vida más corta.</li> <li>• La enfermedad por hemoglobina E/beta talasemia es un problema médico variable que causa anemia desde moderada a grave.</li> <li>• Por lo general no tiene cura.</li> </ul>	Prueba de sangre que detecta la mayoría de los portadores, pero no todos.
Enfermedades de células falciformes	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Afronorteamericanos, negros</li> </ul>	Cerca de 1 en 12	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trastornos de la sangre que empiezan en la infancia/niñez temprana que causan anemia, dolor en los huesos e infecciones serias frecuentes. Estas personas podrían tener una vida más corta.</li> <li>• El tratamiento podría incluir estadías frecuentes en el hospital, medicamentos, transfusiones de sangre.</li> <li>• La gravedad varía. Algunas personas viven sin una enfermedad seria.</li> <li>• Por lo general no tiene cura.</li> </ul>	Prueba de sangre que detecta la mayoría de los portadores, pero no todos.
Fibrosis quística	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Caucásicos/blancos (no hispanos)</li> </ul>	Cerca de 1 en 25	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad de los pulmones y del sistema digestivo que comienza en la niñez temprana.</li> <li>• Moco espeso taponan los pulmones, causando dificultad para respirar e infecciones pulmonares frecuentes. La enfermedad pulmonar empeora con el tiempo. Problemas para digerir alimentos resultan en aumento de peso deficiente.</li> <li>• El tratamiento podría incluir fisioterapia diaria del pecho, medicamentos, estadías frecuentes en el hospital.</li> <li>• La gravedad varía. Algunas personas viven sin una enfermedad seria. La vida promedio es de 35 años.</li> <li>• En la actualidad no tiene cura.</li> </ul>	Prueba de sangre que detecta un 90% de los portadores en la población caucásica (no hispana).
Enfermedad de Tay-Sachs	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Judíos (asquenazi/europeos orientales)</li> </ul>	Cerca de 1 en 30	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad del cerebro y de los nervios que comienza en la infancia.</li> <li>• Causa debilidad muscular, retraso mental y ceguera. Empeora muchísimo con el tiempo.</li> <li>• La muerte ocurre entre los 3 y 5 años de edad.</li> <li>• No hay tratamiento ni cura.</li> </ul>	Prueba de sangre que detecta un 95% de los portadores en la población judía asquenazi.
Enfermedad de Canavan	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Judíos (asquenazi/europeos orientales)</li> </ul>	Cerca de 1 en 40	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad del cerebro y de los nervios que comienza en la infancia.</li> <li>• Causa debilidad muscular, retraso mental y ataques. Empeora con el tiempo.</li> <li>• Por lo general la muerte ocurre a los 10 años de edad, o antes.</li> <li>• No hay tratamiento ni cura.</li> </ul>	Prueba de sangre que detecta un 97% de los portadores en la población judía asquenazi.
Disautonomía familiar	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Judíos (asquenazi/europeos orientales)</li> </ul>	Cerca de 1 en 30	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad del sistema nervioso que empieza en la infancia.</li> <li>• Puede conducir a insensibilidad del dolor, presión de la sangre y/o temperatura inestables, problemas del habla y del movimiento, no tener lágrimas al llorar y dificultad para tragar.</li> <li>• La vida promedio es de 30 años.</li> <li>• En la actualidad no tiene cura.</li> </ul>	Prueba de sangre que detecta más del 99% de los portadores en la población judía asquenazi.