



CORREO

P: Hace tres años mientras me realizaban las pruebas de sangre por un estudio prenatal descubrí que tenía la mutación genética de FQ. Me produjo un gran shock; mi madre, padre y dos hermanas se hicieron una prueba genética y todos resultaron portadores. Actualmente estoy tratando de investigar sobre esta situación para saber si puedo hacer algo para minimizar las posibilidades de desarrollar síntomas ya que hasta ahora no he tenido síntoma alguno. Me gustaría tener más hijos y no sé si algo como esto representaría un riesgo mayor. Sin duda necesito información por si tengo que estar alerta a algo y prestar atención a aquello que podría representar un riesgo para mi. Me lo diagnosticaron a los 21 años y ahora tengo 24. Me encantaría recibir información y si hubiera algo en lo que pudiera ayudar con la investigación estaría feliz de poder hacerlo. Gracias y espero que puedan enviarme información.

Taylor Suske, Georgia, USA

R: Solamente se puede hacer un diagnóstico de Fibrosis Quística (FQ) por medio de una prueba de sudor y/o detección genética de la mutación apareada necesaria para establecer el diagnóstico de FQ. Esta mutación se puede identificar en ambos cromosomas del par número 9 el cual reside en el núcleo de las células del cuerpo. Por definición la enfermedad de FQ se presenta solamente si la mutación está presente en ambos pares de cromosomas.

Mencionaste en tu carta que tenés una mutación por FQ que se encontró en una prueba de sangre de un estudio prenatal. No está claro, sin embargo, si la llevas en uno solo de los cromosomas número 9 o si está presente en ambos. Inclusive podrías tener otra de las más de 1500 diferentes mutaciones de FQ conocidas en los cromosomas número 9. En el caso que tengas una mutación en uno de los cromosomas número 9, serías solamente una portadora de FQ y tu condición se denomina "heterocigota"

Si tenés realmente FQ en base a tu descripción se trata de una forma extremadamente leve de la enfermedad, ya que a pesar de un embarazo hasta ahora no han aparecido síntomas de la misma. En otras palabras tu forma de FQ sería tan leve que hasta el momento no se han presentado síntomas.

Esto significa que tu condición actual no presenta problema alguno para un segundo o tercer hijo. Es una ventaja conocer tu diagnóstico genético de la condición de FQ en caso que los síntomas aparecieran antes, durante o después de embarazos futuros, para tratar los síntomas de FQ de manera adecuada. El diagnóstico de FQ es como un rótulo, pero no significa que cada caso sea necesariamente un caso grave. Por lo expuesto en tu carta no resulta claro si tenes la enfermedad de FQ o no, pero parece que eres portadora de FQ y como tal eres en efecto una persona saludable.

Anna Rådeberg, Wabern, Switzerland
CFW Medical Advisor

Translated by: ADRIANA TORRES

Website: www.torrestraducciones.com.ar

E-mail: traducciones@torrestraducciones.com.ar