

POȘTA

Î: În urmă cu trei ani, când mi-am făcut analizele de sânge prenatale de rutină, am descoperit că am mutația genetică specifică FC. A fost un adevărat șoc, dar mama, tata și două surori și-au făcut un test genetic și erau toți purtători. Acum, încerc să mă documentez și să aflu ce pot face pentru a minimiza riscul apariției simptomelor, deoarece încă nu le-am avut. Aș vrea să am mai mulți copii, dar nu știu dacă acest lucru nu m-ar expune unui pericol și mai mare. Am neapărat nevoie de informații privind lucrurile la care trebuie să fiu atentă și despre orice m-ar putea expune unui pericol și mai mare. Am fost diagnosticată când aveam 21 de ani iar acum am 24 de ani. Câteva informații ar fi binevenite și, dacă este ceva ce pot face pentru a contribui la cercetare, aș fi mai mult decât încântată să încerc. Vă mulțumesc și aștept cu nerăbdare să primesc informații utile de la dumneavoastră.

Taylor Suske, Georgia, SUA

R: Diagnosticul bolii fibroză chistică (FC) se poate realiza numai prin testul sudorii și/sau prin detectarea genetică a perechii de mutații necesare pentru stabilirea diagnosticului de FC. Această mutație trebuie să fie identificată la ambii cromozomi din perechea 9, care se află în nucleeele celulelor corpului. Prin definiție, boala FC este prezentă numai dacă mutația este prezentă în ambii cromozomi pereche.

Menționați că aveți o mutație specifică FC, descoperită într-o analiză de sânge prenatală de rutină. Nu este clar totuși dacă o purtați numai într-unul din cromozomii 9 sau dacă este prezentă în ambii cromozomi. Este posibil chiar să aveți încă una din cele peste 1500 diferite mutații specifice FC cunoscute în cromozomii 9. În cazul în care aveți o mutație într-unul din cromozomii 9, sunteți doar o purtătoare de FC iar starea dumneavoastră se numește „heterozigotă”. Dacă mutațiile sunt prezente în ambii cromozomi 9, starea se numește „homozigotă”, iar caracteristicile bolii FC ar putea fi prezente. Purtătorul unei mutații FC este o persoană sănătoasă, precum părinții și surorile dumneavoastră, și nu va avea niciodată simptome de FC. Pe de altă parte, în cazul în care aveți mutația specifică FC în ambii cromozomi 9, s-ar putea să aveți, într-adevăr, boala. În cazul dumneavoastră, ar trebui să fie clarificat acest lucru.

În cazul în care aveți, într-adevăr, FC, aveți, potrivit descrierii dumneavoastră, o formă extrem de ușoară a bolii, de vreme ce, în ciuda unei sarcini, simptomele FC nu au apărut până acum. Cu alte cuvinte, forma de FC pe care o aveți ar putea fi atât de ușoară încât nu s-au manifestat simptome până în prezent.

Aceasta înseamnă că starea dumneavoastră prezentă nu pune niciun fel de probleme pentru un al doilea sau al treilea copil. Este bine să vă cunoașteți diagnosticul genetic al stării FC, în cazul în care simptomele de FC apar înainte, în cursul sau după sarcini ulterioare, pentru a trata în mod corespunzător simptomele de FC. Diagnosticul de FC este ca o etichetă, dar nu înseamnă că fiecare caz de FC este în mod necesar un caz grav. Din scrisoarea dumneavoastră nu reiese în mod clar dacă aveți sau nu boala FC, dar se pare că sunteți o purtătoare de FC, ceea ce este, de fapt, o persoană sănătoasă.

Anna Rüdeberg, Wabern, Elveția

Consilier medical CFW

Translated by: Lucica Abil

Website/profile: <http://www.proz.com/profile/113000>

E-mail: Lucia.Abil@gmail.com