

Comprender el Resultado de la Prueba Genética de *CFTR* para Portadores

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

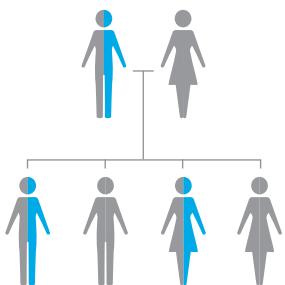
1	Resultado	Su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>CFTR</i> .
2	Portador	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del <i>CFTR</i> son portadoras de fibrosis quística y, por lo general, no padecen fibrosis quística. Las personas con dos variantes patógenas o probablemente patógenas del <i>CFTR</i> presentan fibrosis quística* o algún trastorno relacionado con el gen <i>CFTR</i> . Los resultados indican que usted no tiene fibrosis quística, pero sus familiares pueden estar en riesgo de padecer dicha enfermedad. Una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>CFTR</i> no causa fibrosis quística, pero puede aumentar levemente su riesgo de padecer pancreatitis.
3	Riesgos de padecer cáncer y otras preocupaciones médicas	Los riesgos de padecer cáncer asociados con ser un portador de <i>CFTR</i> no son significativamente mayores que los de la población general. Las personas con una sola variante del <i>CFTR</i> patógena o probablemente patógena pueden tener un leve riesgo mayor de padecer pancreatitis, bronquiectasia (una afección pulmonar crónica) o infertilidad masculina. Sin embargo, la mayoría de los portadores de <i>CFTR</i> no tendrán ninguno de estos problemas médicos.
4	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Es importante que analice sus opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
5	Familia	Los familiares pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la <i>variante</i> del <i>CFTR</i> patógena o probablemente patógena que se identificó en usted, al igual que otras variantes de <i>CFTR</i> . Le recomendamos que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y analizarlo con sus proveedores de atención médica.

* La fibrosis quística se caracteriza por una enfermedad pulmonar crónica, insuficiencia pancreática y niveles altos de cloruro en el sudor.

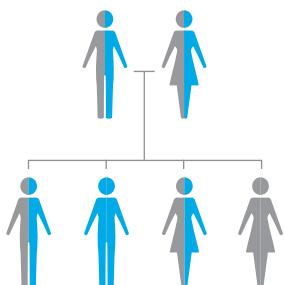
CFTR en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una variante patógena o probablemente patógena del *CFTR* a cada uno de sus hijos. Si resulta que su pareja también porta una variante patógena o probablemente patógena del *CFTR*, hay una probabilidad del 25% de que ambos transmitan la variante del *CFTR* a su hijo.

Un padre portador, un padre no portador



Dos padres portadores



- Tiene dos variantes patógenas o probablemente patógenas del *CFTR* (fibrosis quística o un trastorno relacionado)
- Tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *CFTR* (portador)
- No tiene variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *CFTR*

RECURSOS

- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Society of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer evoluciona continuamente; por ello, es posible que haya actualizaciones respecto a su resultado del gen *CFTR*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.