

# 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

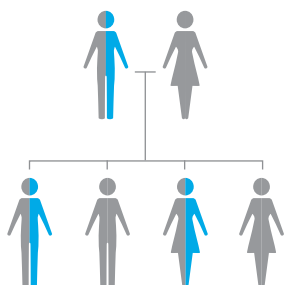
|   |  |  |
|---|--|--|
| 1 | Resultado  | Su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>CFTR</i> .  |
| 2 | Portador   | Las personas con <b>una</b> variante patógena o probablemente patógena del <i>CFTR</i> son portadoras de fibrosis quística y, por lo general, no padecen fibrosis quística. Las personas con <b>dos</b> 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 <u>no</u> 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> <u>no</u> 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.

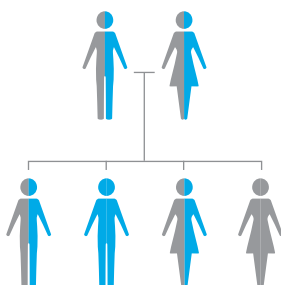
## *CFTR* en la familia

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](https://nsgc.org)
- Canadian Society of Genetic Counsellors, [cagc-accg.ca](https://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.