

Prueba de detección de portadores de condiciones genéticas

¿Qué es la prueba de detección de portadores?

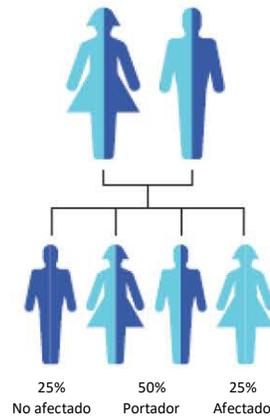
La prueba de detección de portadores es una prueba genética que puede ayudarlo a saber si es portador de un cambio genético asociado a una condición hereditaria. Es un análisis de sangre que se les hace a los padres genéticos.

¿Qué significa ser portador?

Alguien que tiene un cambio en un gen asociado a una condición hereditaria es un portador. Los portadores tienen la posibilidad de transmitir el gen y tener hijos afectados por estas condiciones. Como los portadores generalmente NO tienen síntomas, las personas no suelen saber que lo son. Abajo hay dos formas en que un portador puede transmitir una condición genética.

Herencia autosómica recesiva

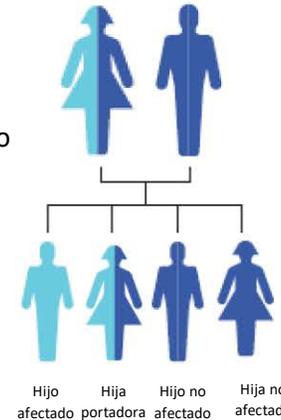
Si ambos padres son portadores de la misma condición genética, hay una probabilidad de 1 entre 4 (25%) de tener un hijo afectado en cada embarazo.



■ Afectado
■ No afectado
■ Portador

Herencia ligada al cromosoma X

Si la madre es portadora, hay una probabilidad de 1 entre 2 (50%) de que un hijo varón se vea afectado, y una probabilidad de 1 entre 2 (50%) de que una hija sea portadora o incluso pueda estar afectada.



¿Cuándo se puede hacer la prueba?

La prueba de detección de portadores se puede hacer en cualquier momento, pero es más útil antes del embarazo o lo antes posible durante el embarazo.

El American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) recomienda que todas las pacientes embarazadas y las que planean un embarazo se sometan a un panel de prueba de detección de portadores que incluya condiciones genéticas frecuentes.

**Las condiciones suelen incluir:
Fibrosis quística, síndrome X frágil, atrofia muscular espinal (SMA) y hemoglobinopatías**

Ya me hicieron la prueba de detección de portadores

 Sí No No sé

¿Quiere hablar más sobre la prueba de detección de portadores?

 Sí No