



Pruebas de detección de Portador

Hoja Informativa Para Proveedores

Pruebas prenatales para detectar afecciones genéticas recesivas y ligadas al cromosoma X

Preguntas para hacerles a las pacientes embarazadas o que están planeando un embarazo

- ¿Hay algún antecedente de una afección genética en su familia? En el caso de que así sea, si esto es motivo de preocupación para la paciente, lo recomendable sería derivarla a consejería de genética para que se le indique la prueba de detección de portador más adecuada a fin de identificar variantes genéticas específicas en la familia.
- ¿Le gustaría saber si es portadora de alguna afección genética específica?

La mayoría de las personas portadoras de genes recesivos y ligados al cromosoma X no saben que lo son. Existen pruebas que pueden identificar a las personas que son portadoras de afecciones genéticas específicas.

- ¿Su pareja reproductiva está disponible y dispuesta a hacerse pruebas de detección de portador si se determina que usted es portadora de una afección genética?

Es común que las personas sean portadoras de alguna afección genética; sin embargo, en la mayoría de los casos, esto no implica ningún riesgo para la salud, salvo que la pareja reproductiva también sea portadora de la misma afección. Si ambos progenitores biológicos son portadores de la misma afección genética, normalmente, la probabilidad de tener un hijo con esa afección es de 1 en 4, es decir, del 25 % en cada embarazo. Si se detecta que usted es portadora, se le ofrecerá la prueba genética a su pareja reproductiva.

- ¿Consideraría hacerse una prueba diagnóstica, como la amniocentesis o la CVS (por su sigla en inglés, muestra de vellosidades coriónicas), si supiera que tanto usted como su pareja reproductiva son personas portadoras de la misma afección genética?

Si se detecta que usted y su pareja reproductiva portan la misma afección genética, la única manera de saber con certeza durante el embarazo si el bebé está afectado o no es mediante una prueba diagnóstica como la amniocentesis.

- Si no está embarazada, ¿le interesaría que se estudien los embriones con tecnología de reproducción asistida para detectar afecciones genéticas?
- Si responde que no a cualquiera de las dos preguntas anteriores, ¿está dispuesta a esperar a que el bebé nazca para saber si presenta una afección genética?
- ¿Cree que contar con más información la ayudaría a prepararse?
 - ¿O considera que disponer de más información con la posibilidad de incertidumbre le generaría ansiedad?
- ¿Preferiría no tener que tomar la decisión de hacer una prueba diagnóstica si se determina que usted y su pareja reproductiva son personas portadoras de la misma afección genética?
- ¿Tiene la certeza de que los resultados de las pruebas de detección de portador no influirían en sus decisiones respecto de la planificación familiar o las pruebas prenatales?

Recomendaciones del Grupo de Trabajo sobre Genética Prenatal

- Las pruebas de detección de portador se deben ofrecer, aunque no recomendar, en todos los casos. El Grupo de Trabajo sobre Genética Prenatal no puede recomendar un panel en particular o para ciertas afecciones.
 - Si la persona tiene antecedentes familiares de una afección genética, consanguinidad u otros factores de riesgo de afecciones genéticas, se recomienda la derivación a consejería de genética prenatal.
 - El Grupo de Trabajo sobre Genética Prenatal recomienda que se hagan las pruebas de detección de portador a aquellas personas que no se las hayan hecho de acuerdo con las pautas más recientes.
 - La mayoría de las sociedades profesionales recomiendan, como mínimo, las pruebas de detección de fibrosis quística, atrofia muscular espinal y hemoglobinopatías.
 - El panel más completo (conocido como prueba de detección de portador expandida) lo ofrecen muchos laboratorios de pruebas genéticas y constituye una evaluación completa, pero no exhaustiva, del riesgo reproductivo de trastornos recesivos y ligados al cromosoma X.
- Si se decide hacer un panel, la elección de este queda a criterio del proveedor.
- La cobertura del seguro depende del análisis de laboratorio o panel que se elija y del nivel de cobertura.

Para obtener más información sobre las pruebas de detección de portador y consultar recursos adicionales, visite:

[Pruebas de detección de portador, Departamento de Salud del Estado de Washington](https://doh.wa.gov/es/public-health-provider-resources-healthcare-professions-and-facilities-patient-care-resources/pruebas-de-deteccion-de-portador)

(<https://doh.wa.gov/es/public-health-provider-resources-healthcare-professions-and-facilities-patient-care-resources/pruebas-de-deteccion-de-portador>)



Pruebas de Detección de Portador

Pruebas prenatales para detectar afecciones genéticas recesivas y ligadas al cromosoma X

ESQUEMA DE DECISIONES

Hoja Informativa Para Proveedores

