

Examen de Portador de Fibrosis Cística - MIM# 508-S

Que es fibrosis cística?

- ▶ Fibrosis cística (FC) es una enfermedad heredada del pulmón y del sistema digestivo. Más de 25,000 niños Americanos y de adultos jovenes tienen FC. Al rededor de 850 casos de FC se diagnostican cada año.
- ▶ Los síntomas de FC varian, pero incluyen congestión pulmonar, neumonia, diarrea, y poco crecimiento. Muchas personas con FC tienen problemas médicos severos y algunos mueren a una temprana edad. Otros tiene tan pocos síntomas que no saben que padecen de FC.
- ▶ FC no afecta la habilidad de aprender o como el/ella es físicamente.

Aunque no hay una cura para FC en este momento, los científicos están progresando en mejorar el tratamiento y en encontrar una cura. La persona promedio con FC vive hasta los 30 años. Un bebé que nazca con FC hoy en día puede vivir más tiempo.

Cual es la probabilidad de que mi bebé pueda tener fibrosis cística?

Riesgo aproximado de que una pareja sin historial de FC tenga un hijo con FC:

FONDO ETNICO	PROBABILIDAD DE SER UN PORTADOR	RIESGO DE UN BEBE CON FC	INDICE DE DETECCION*
Pareja blanca (Americana)	1 en 25	1 en 2,500	90%
Pareja Judía Ashkenazi	1 en 25	1 en 2,500	97%
Pareja Hispana	1 en 46	1 en 8,000	57%
Pareja Africa-Americana	1 en 65	1 en 15,300	69%
Pareja Asiática	1 en 90	1 en 32,100	Desconocido

**De acuerdo con datos del laboratorio de UNC.*

- La mayoría de las personas tienen dos copias funcionales del gene de FC.
- Si ambos padres son portadores (tienen 1 gene anormal de FC), hay una probabilidad de 1 en 4, con cada embarazo, de que tengan un hijo con FC.
- Los portadores tienen una copia funcional y una copia que no funciona del gene de FC.
- Personas con FC tienen dos genes copias que no funcionan de FC.

Que pruebas están disponibles?

- ✓ Hay un examen de sangre que se puede hacer para averiguar si usted o su pareja son portadores de un gene de FC. Este examen es voluntario.
- ✓ Es importante el entender que un examen de portador no detecta todos los portadores de FC (personas con 1 gene de FC).
- ✓ Si el examen demuestra que ambos tienen un gene de FC, su bebé puede ser examinado antes de nacer para determinar si tiene FC. Este examen en el embarazo es voluntario.

Cuanto cuesta el hacer el examen de portador de fibrosis cística?

- \$ El costo, y si esta cubierto por su aseguranza médica depende de que tipo de poliza médica usted tenga. Por favor pida hablar con un consejero financiero si quiere mas información sobre este tema.

Su doctor o consejero genético le pueden proveer con mas información sobre este examen y contestar cualquier pregunta que tenga. También le pueden dar un pamfletito con información en más detalle sobre FC y sus opciones de exámenes.

Sí Quisiera el examen de portador de FC. *Fech prueba ordenanda* _____

No No estoy interesada en el examen de portador de FC

Firma del paciente _____

Fecha _____

Revisado por _____

Fecha _____



**UNC Prenatal Diagnostic Center
Screening Questionnaire – MIM# 302**

Fecha de la cita _____

Profesional de la salud que la refirió _____ Lugar de la clínica _____

Ultimo periodo menstrual _____ Fecha estimada de parto _____

Ocupación del paciente _____ Educación del paciente: Educación informal
 1-4 años de escuela
 5-8 años de escuela
 9-12 años de escuela
 Título de secundaria
 Algo de universidad
 Licenciatura universitaria
 Título de posgraduado
 Título de técnico

Religión del paciente _____

Nombre de la pareja _____ Edad de la pareja _____

Ocupación de la pareja _____ Educación de la pareja: Educación informal
 1-4 años de escuela
 5-8 años de escuela
 9-12 años de escuela
 Título de secundaria
 Algo de universidad
 Licenciatura universitaria
 Título de posgraduado
 Título de técnico

Religión del paciente _____

¿Han recibido usted o su pareja algún tipo de Asesoramiento Genético anteriormente? Sí No

Si es sí, ¿cuándo y dónde? _____

Lengua principal que se habla en la casa:

- Árabe Chino Francés Español
- Birmano Inglés Japonés Otro _____

Cual es su grupo étnico: (favor de marcar todos los sean pertinentes)

- Afro-Americano Asiático Filipino Hispano Oriente Medio
- Alaska Cajun / Creole Canadiense francés Italiano
- Indio Americano Caucásico Griego Judío
- Otro _____

¿De que país y/o países en particular se origina su familia? _____

por favor continúe →

Cual es el grupo étnico de su pareja: (favor de marcar todos los sean pertinentes)

- | | | | | |
|--|---|---|-----------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Afro-Americano | <input type="checkbox"/> Asiático | <input type="checkbox"/> Filipino | <input type="checkbox"/> Hispano | <input type="checkbox"/> Oriente Medio |
| <input type="checkbox"/> Alaska | <input type="checkbox"/> Cajun / Creole | <input type="checkbox"/> Canadiense francés | <input type="checkbox"/> Italiano | |
| <input type="checkbox"/> Indio Americano | <input type="checkbox"/> Caucásico | <input type="checkbox"/> Griego | <input type="checkbox"/> Judío | |
| <input type="checkbox"/> Otro _____ | | | | |

¿De que país y/o países en particular se origina su familia? _____

Por favor conteste las siguientes preguntas cuidadosamente. Sus respuestas pueden ayudar a identificar problemas que podrían afectar su salud o la de su bebé. Sus respuestas también podrían indicar la necesidad de efectuarle pruebas especiales durante su embarazo. Toda la información será confidencial. Gracias.

01. Sí No ¿Tendrá usted 35 años o más cuando dé a luz?
02. Usted, o el padre de su bebé, o alguien en sus familias, alguna vez ha tenido:
- a. Sí No Síndrome de Down
 - b. Sí No Otros problemas de cromosomas
 - c. Sí No Retraso mental
 - d. Sí No Síndrome del X Frágil
 - e. Sí No Espina bífida (*espina dorsal abierta*) o Anencefalia (*cráneo abierto*)
 - f. Sí No Hidrocefalia (*agua en el cerebro*)
 - g. Sí No Distrofia muscular
 - h. Sí No Hemofilia (*cuando se sangra fácilmente, mucho o no coagula*)
 - i. Sí No Fibrosis quística
 - j. Sí No Parto de mortinato (*bebé muerto antes de nacer*)
 - k. Sí No Ceguera o sordera
 - l. Sí No Defecto del corazón (*agujero en el corazón o válvula que gotea*)
 - m. Sí No Enfermedad del riñón
 - n. Sí No Fisura del labio (*labio leporino*) y/o fisura del paladar
03. Sí No ¿Ha tenido usted o el padre de su bebé, un niño que haya nacido muerto o vivo con un defecto de nacimiento que no esté listado arriba? Si su respuesta es "Sí", por favor describa: _____
- _____
- _____
04. Sí No ¿Tiene usted, el padre de su bebé o algún familiar en cualquiera de las dos familias una enfermedad heredada o problema no listado arriba? Si su respuesta es "Sí", por favor describa: _____
- _____
- _____
05. Sí No ¿Le han hecho pruebas de sangre durante este embarazo para detectar el síndrome de Down o defectos en la espina dorsal? Si su respuesta es "Sí", cuales fueron los resultados: _____
- _____

por favor continúe →

06. ¿Ha usado o estado expuesta a cualquiera de las siguientes cosas durante su embarazo? Si su respuesta es “Sí”, por favor indique aproximadamente la cantidad.

- a. Sí No Alcohol_____
- b. Sí No Tabaco / Cigarrillos_____
- c. Sí No Medicamentos (*recetados o sin receta*)_____
- d. Sí No Drogas ilícitas_____
- e. Sí No Exposición a radiación (*rayos-X*)_____
- f. Sí No Hierbas medicinales / Dosis altas de vitaminas_____

07. Sí No ¿Tuvo que tomar medicamentos de fertilidad o someterse a procedimientos especiales para embarazarse? Si su contestación es “Sí”, por favor describa:_____

08. Tiene usted:

- a. Sí No Diabetes (*azúcar en la sangre*)
- b. Sí No Cáncer
- c. Sí No Partos prematuros o mortinato
- d. Sí No Dos o más abortos espontáneos
- e. Sí No Infección vaginal
- f. Sí No Hepatitis o VIH
- g. Sí No Otros problemas médicos_____

09. Sí No ¿Está usted y el padre de su bebé emparentados?

Firma del paciente

Fecha

Firma Consejero de Genética

Fecha