

Cribado del portador genético

Genetic Carrier Screening



¿Qué es un cribado del portador genético?

El cribado del portador es un análisis de sangre en el que se puede identificar si usted es un «portador» de varias enfermedades genéticas. Normalmente los portadores son personas sanas y no muestran señales de ninguna enfermedad. Sin embargo, cuando ambos padres son los portadores de la misma enfermedad genética puede que le afecte al hijo. El cribado del portador genético puede ayudarle a saber más sobre el riesgo que corre su hijo de que padezca esa enfermedad.

¿Cuáles son las ventajas de un cribado del portador genético?

- Para los pacientes cuyos resultados del cribado del portador genético sean normales, el cribado les proporciona la confirmación de que el hijo corre poco riesgo de que desarrolle cualquiera de las enfermedades **incluidas en el cribado**. No hay ninguna prueba que sea capaz de detectar todas las enfermedades ni tampoco que los resultados normales como portador genético puedan descartar por completo el riesgo de que sea un portador.
- Si muestra que ambos padres son portadores de la misma enfermedad, aumenta de manera significativa el riesgo de tener un hijo con la enfermedad. Esta información puede ayudar a guiarlos en decisiones futuras.
- Para las parejas en las que se demostró que aumenta el riesgo:
 - Su proveedor del cuidado de la salud puede ayudarle a entender las opciones médicas disponibles si está planeando tener hijos.
 - Si está embarazada, puede solicitar que le hagan más pruebas para ver si afectó el embarazo, además de trabajar con el proveedor para saber más acerca de cómo cuidar las enfermedades tratables. Estas son algunas de las enfermedades que puede pedir que le hagan pruebas de cribado:

Cribado básico del portador

Fibrosis quística	Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad pulmonar y digestiva. FQ normalmente requiere del cuidado médico de por vida y acorta la vida. El riesgo de ser un portador es diferente entre los grupos raciales y étnicos.
Atrofia muscular espinal	La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad que resulta en el debilitamiento progresivo muscular y la parálisis. En casos graves, puede que los niños no lleguen a cumplir los 2 años de edad. El riesgo de ser un portador es aproximadamente el 2% sin tener en cuenta el grupo racial o étnico.
Células falciformes y otras anemias congénitas	Células falciformes y otras anemias congénitas se dan cuando la sangre carece de suficientes glóbulos rojos sanos por lo que las células en el cuerpo no reciben suficiente oxígeno. La gente con estas enfermedades puede que tengan que ser hospitalizada o necesite transfusiones de sangre.
Cribado adicional del portador	Deberá tener en cuenta el hacerse otras pruebas adicionales de portador si usted o su pareja son judíos, <i>cajun</i> /criollo, o de ascendencia canadiense francesa.

Cribado ampliado del portador

Cribado ampliado del portador	El cribado ampliado del portador está disponible para hacer pruebas de más de 100 enfermedades genéticas a la vez. Aproximadamente 1 de cada 4 personas muestran ser al menos portador de una enfermedad. Algunos resultados puede que también indiquen que hay riesgo de problemas de salud en el padre o madre portador. Esta prueba está a disposición de todos.
--------------------------------------	--

Esta información tiene el propósito de ser únicamente informativa y no tiene la intención de proporcionar consejo legal ni la sustitución del consentimiento informado que se obtenga del proveedor de cuidados de la salud solicitante.

Updated 4/26/17

¿Cuánto cuesta el cribado básico del portador genético?

Los cribados básicos del portador se facturan por separado. Como con cualquier prueba, usted es responsable del copago, del coaseguro y del deducible según su póliza. Puede verificar con su seguro para ver si cubren estas pruebas y hable con un asesor financiero para que le dé un presupuesto de los gastos por cuenta propia.

Prueba para	Código CPT
Fibrosis quística	81220
Atrofia muscular espinal	81401
Células falciformes y anemias heredadas	83021 y 85027

¿Cuánto cuestan los cribados ampliados del portador genético?

La mayoría de los planes de seguro cubren la prueba Counsyl Family Prep Screen. Como con cualquier prueba, usted es responsable del copago, del coaseguro y del deducible según su póliza. A partir del 30 de abril de 2017, el precio para los pacientes que pagan por sí solos sin seguro o los que deciden no usar su seguro es de \$349. Counsyl le enviará un presupuesto detallado por correo electrónico en el plazo de dos días desde que reciba su solicitud. **Si no responde al presupuesto en ese plazo de 2 días, Counsyl procederá con el procesamiento de la muestra y presentará el reclamo a su proveedor del seguro.** Por favor si tiene alguna pregunta sobre el presupuesto comuníquese directamente con billing@counsyl.com o llame a 888-COUNSYL (888-268-6795).

Counsyl tiene planes de pago y ayuda financiera disponibles en www.counsyl.com/financial-aid/.

POR FAVOR MARQUE Y FIRME A CONTINUACIÓN:

- Yo tengo antecedentes familiares de una enfermedad genética y deseo hablar con un consejero genético acerca de los cribados que sean mejor para mí.
- Mi familia (o mi pareja) tienen ascendencia judía, cajun/criolla o canadiense francesa y deseo hablar con un consejero genético acerca de los cribados adicionales del portador que me recomiende.
- Yo he recibido la información de mi proveedor de cuidados de la salud acerca del cribado del portador genético y por la presente, acepto el siguiente cribado.
 - Cribado básico:
 - Cribado del portador de fibrosis quística
 - Cribado del portador de atrofia muscular espinal
 - Cribado del portador de células falciformes y anemias congénitas
 - Prueba ampliada de portador:
 - Prueba Counsyl Family Prep Screen
- Yo he recibido la información de mi proveedor de cuidados de la salud acerca del cribado del portador genético y rechazo el que me hagan el cribado de momento.
- Ya me hicieron esta prueba.

Nombre del paciente: _____ Fecha de nacimiento: _____
Firma del paciente: _____ Fecha: _____

Translated by UNC Health Care Interpreter Services, 06/16/2017

Esta información tiene el propósito de ser únicamente informativa y no tiene la intención de proporcionar consejo legal ni la sustitución del consentimiento informado que se obtenga del proveedor de cuidados de la salud solicitante.

Updated 4/26/17