



RESULTADOS DEL TEST DE PORTADORES DE qExpect®

¿EN QUÉ CONSISTE EL TEST qExpect®?

El test genético de portadores qExpect® analiza más de 300 genes causantes de enfermedades graves autosómicas recesivas y ligadas al cromosoma X, para aportar información a las parejas sobre el riesgo de concebir un bebé afecto de alguna de ellas.

RESUMEN DE RESULTADOS

Resultado:

Aumento de riesgo

Se ha identificado un riesgo aumentado* de concebir un bebé afecto de alguna de las enfermedades estudiadas.

PATOLOGÍA	MUJER	HOMBRE
Fibrosis quística; Ausencia congénita bilateral de vasos deferentes Gen <i>CFTR</i> autosómica recesiva Riesgo reproductivo	c.3718-2477C>T, p.? (NM_000492)	c.T1616C, p.I539T (NM_000492)
	25 % de concebir un hijo afecto en cada embarazo	

* NOTA. Este informe reporta los hallazgos que confieren un aumento de riesgo reproductivo para la pareja. El estatus de portador de cada miembro de la pareja a nivel individual para cada una de las enfermedades incluidas en qExpect® no queda reflejado (Ver apartado [Alcance de la prueba](#)).

¿QUÉ DEBEMOS HACER AHORA?

Os recomendamos una consulta de asesoramiento genético para recibir una explicación detallada de este resultado y valorar las distintas opciones reproductivas disponibles.

+34 932 30 12 75

Llamadnos y concertad una cita a horas convenidas para hablar con nuestros asesores genéticos.

Firma Responsable

Firma Revisor



Fibrosis quística; Ausencia congénita bilateral de vasos deferentes (OMIM:219700; 277180) - CFTR

Información de las variantes identificadas

MUJER

La mutación c.3718-2477C>T, también conocida como 3849+10kbC->T, se ha observado previamente en pacientes con fibrosis quística, siguiendo un modelo de herencia autosómico recesivo [1, 2]. Estudios funcionales han demostrado que esta mutación provoca la aparición de una señal de splicing en el intrón 19 y altera la composición del ARN mensajero maduro y, en consecuencia, la secuencia y longitud de la proteína producida por el gen CFTR [2]. El cambio está clasificado como patogénico en la base de datos ClinVar con el identificador 7166. La variante se encuentra en la base de datos Genome Aggregation Database con una frecuencia alélica de 0,00065%. El cambio está registrado en la base de datos dbSNP con el identificador rs75039782.

HOMBRE

La mutación p.I539T de tipo *missense* se ha observado previamente en un paciente con pancreatitis, fenotipo asociados al gen CFTR, siguiendo un modelo de herencia autosómico recesivo [3]. La variante está registrada en la base de datos Human Gene Mutation Database con el identificador CM952051. La variante se encuentra en la base de datos Genome Aggregation Database con una frecuencia alélica de 0,0016%. El cambio está registrado en la base de datos dbSNP con el identificador rs144745159.

¿Qué es Fibrosis quística; Ausencia congénita bilateral de vasos deferentes?

Mutaciones en el gen CFTR pueden causar fibrosis quística (FQ) u otros trastornos relacionados de menor gravedad.

La FQ se caracteriza por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal. Es el trastorno genético más común entre los niños caucásicos. Es una enfermedad crónica y generalmente progresiva, que suele aparecer durante la infancia temprana o, más raramente, en el nacimiento (ileo meconial). Cualquier órgano interno puede verse afectado, aunque las principales manifestaciones afectan al aparato respiratorio (bronquitis crónica), al páncreas (insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y, ocasionalmente, pancreatitis) y, con menos frecuencia, al intestino (obstrucción estercorea) o al hígado (cirrosis).

Algunas mutaciones en el gen CFTR están relacionadas con fenotipos aislados menos graves conocidos como *CFTR-related disorders* que incluyen pancreatitis, infecciones recurrentes, esterilidad debida a ausencia congénita de vasos deferentes u oligospermia.

¿Se puede tratar Fibrosis quística; Ausencia congénita bilateral de vasos deferentes?

El tratamiento de la FQ sigue siendo puramente sintomático mediante el drenaje bronquial, antibióticos para las infecciones respiratorias, análisis pancreáticos, y mediante la administración de vitaminas y de suplementos calóricos para los problemas digestivos y nutricionales. El tratamiento de la pancreatitis se centra en el alivio del dolor, el tratamiento de las alteraciones de la digestión, la diabetes, los pseudoquistes, y la obstrucción duodenal y del conducto biliar.

¿Cuál es el pronóstico de la enfermedad?

Gracias a los tratamientos el pronóstico de la FQ ha mejorado significativamente en las últimas décadas. Actualmente, la media de vida sobrepasa los 35 años y la esperanza de vida es de 40. Por lo que respecta a los *CFTR-related disorders*, son menos graves y tienen un pronóstico más favorable.

Enlaces adicionales

- Cystic Fibrosis mutation database: www.genet.sickkids.on.ca
- CFTR John Hopkins mutation database: www.cftr2.org
- Gene Reviews: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1250