

Cystic Fibrosis Facts

Name _____

Date of Birth _____ Identification Number _____

- Cystic fibrosis (CF) is one of the most common inherited diseases in Caucasians. It is also present in other ethnic groups, but is less common.
- CF causes lung problems. Children with cystic fibrosis get inflammation and infections in their lungs.
- CF causes digestive problems in about 85% of people. Lack of enzymes from the pancreas (pancreatic insufficiency), which aid digestion, can cause poor absorption of food.
- CF symptoms are highly variable, even in the same family. Some children may have very mild disease; some may have significant disease. Knowledge of specific mutations (gene changes) does not fully predict severity of disease.
- The median age of survival with current medical therapies is about 36.5 years. The median age of survival is longer in people without pancreatic insufficiency.
- CF occurs in a child only when both parents are carriers. This is called recessive inheritance. When both parents are carriers, the chance with each pregnancy to have a child with CF is 25% (1 in 4 chance).
- The American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) and the American College of Medical Genetics (ACMG) have recommended that carrier screening be offered to all Caucasian couples who are pregnant or considering pregnancy and be made available to all patients.
- Current CF carrier screening tests for the most common CF mutations (gene changes). Rare mutations are not analyzed.
- A negative screening result reduces the chance that someone is a carrier, but a small risk of being an undetected carrier and a small possibility of having an affected child remain.
- A positive family history of CF will affect the estimation of carrier risk when a negative result is found and must be taken into account in the testing process. In some instances this is not straightforward, and genetic counseling is recommended.
- The estimate of risk is couple-specific and does not apply to other pregnancies conceived with other partners.
- Some CF mutations and variants are associated with male infertility. Cystic fibrosis testing may be appropriate for men who have been unable to impregnate their partner. Some couples may discover they are at increased risk of having an infertile son who is otherwise healthy.
- If a couple is found to be at risk of having a child with CF, genetic counseling and prenatal diagnosis are available. CVS (chorionic villus sampling) can be performed at 10 to 14 weeks, and amniocentesis can be performed at 15 to 20 weeks of gestation.
- Choosing prenatal diagnosis or other options is a private decision that may be discussed with a health care provider.

This fact sheet is intended to highlight some key points in screening for cystic fibrosis. It is not intended to provide an in-depth look at cystic fibrosis, informed consent, carrier screening, or prenatal testing options. This is not a test order; a test request form or prescription is necessary to obtain the test. Please discuss additional questions with your health care provider.

Yes, I would like to have CF carrier screening.

No, I do not want CF carrier screening.

Printed Name _____

Signature _____ Date _____

Reviewed by _____
(Health care provider)



Información sobre la fibrosis cística

Nombre _____

Fecha de nacimiento _____ Número de identificación _____

- La fibrosis cística (FC) es una de las enfermedades hereditarias más comunes en personas caucásicas. También se encuentra presente en otros grupos étnicos, pero con menor frecuencia.
- La FC provoca problemas en los pulmones. Los niños con fibrosis quística presentan inflamación e infecciones en los pulmones.
- La FC provoca problemas digestivos en aproximadamente el 85% de las personas. La falta de enzimas del páncreas (insuficiencia pancreática), que ayudan a la digestión, puede causar una absorción deficiente de los alimentos.
- Los síntomas de la FC son muy variables, aun en una misma familia. Algunos niños pueden presentar la enfermedad de forma leve; otros, con mayor gravedad. El conocimiento de las mutaciones específicas (cambios en los genes) no predice por completo la gravedad de la enfermedad.
- La edad promedio de supervivencia con las terapias médicas actuales es de aproximadamente 36.5 años. La edad promedio de supervivencia es mayor para aquellas personas que no presentan insuficiencia pancreática.
- La FC se presenta en el niño únicamente si ambos padres son portadores. Esto se denomina "herencia recesiva". Cuando ambos padres son portadores, la posibilidad para cada embarazo de que el niño presente FC es del 25% (probabilidad 1 de 4).
- El Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists, ACOG) y el Colegio Americano de Genética Médica (American College of Medical Genetics, ACMG) recomiendan que se ofrezcan análisis de portador a todas las parejas caucásicas con embarazo presente o planificado para el futuro y que dichos análisis estén a disposición de todos los pacientes.
- Los análisis de portador de FC detectan las mutaciones de FC más frecuentes (cambios en los genes). No se analizan las mutaciones poco comunes.
- El resultado negativo del análisis disminuye la probabilidad de que una persona sea portadora, pero aun así existe un leve riesgo de ser portador no detectado y la pequeña posibilidad de tener un hijo con esta enfermedad.
- Los antecedentes familiares positivos de FC influirán en la estimación de riesgo de portador cuando el resultado del análisis sea negativo y deben tenerse en cuenta en el proceso de análisis. En algunos casos, el procedimiento no es sencillo y se recomienda recibir asesoramiento genético.
- La estimación de riesgo es específica de la pareja y no se aplica a embarazos concebidos con otras personas.
- Algunas variantes y mutaciones de FC están relacionadas con la esterilidad masculina. El análisis de fibrosis cística puede resultar adecuado en aquellos hombres que no hayan podido fecundar a su pareja. Algunas parejas pueden descubrir que presentan un mayor riesgo de tener un hijo estéril pero saludable en otros aspectos.
- Las parejas para las que se determine que podrían tener un hijo con FC disponen de asesoramiento genético y diagnóstico prenatal. El muestreo de vellosidades coriónicas (MVC) puede realizarse entre las semanas 10 y 14 de gestación, y la amniocentesis, entre las semanas 15 y 20.
- La elección de diagnósticos prenatales u otras opciones es una decisión privada que puede analizarse con un proveedor de atención médica.

El objetivo de esta hoja informativa es destacar algunos puntos clave de los análisis de detección de fibrosis cística. No es ofrecer una descripción detallada de la fibrosis cística, el consentimiento informado, los análisis de portador ni las opciones de análisis prenatales. Este documento no constituye una solicitud de análisis; para realizarse el análisis, es necesario contar con una prescripción o un formulario de solicitud de análisis. Plantee cualquier otra pregunta a su proveedor de atención médica.

- Deseo realizarme el análisis de portador de FC.
 No deseo realizarme el análisis de portador de FC.

Nombre (en letra de imprenta) _____

Firma _____ Fecha _____

Revisado por _____
(Proveedor de atención médica)

