

PLANIFICACIÓN FAMILIAR EN CET

Posibles pasos y opciones para quienes participan en el proceso de planificación familiar

GENETISTAS Y ASESORES GENÉTICOS

El genetista, junto con su equipo de profesionales genéticos, intenta alcanzar tres objetivos con la familia: diagnóstico, pronóstico y riesgo de recurrencia



El equipo de genética puede asesorarle sobre opciones reproductivas, como procedimientos para detectar el CET durante el embarazo, la FIV con diagnóstico genético preimplantacional (DGP) y la donación de espermatozoides u óvulos.

POSIBILIDAD DE TRANSMITIR EL CET

Aproximadamente una de cada tres personas con CET heredó la afección de un progenitor que también la padece. Las otras dos de cada tres personas con CET lo hacen debido a una mutación espontánea en uno de los genes responsables de la CET.

Si un padre convive con CET, existe un 50 % de probabilidad de que su hijo también herede la afección. Por lo tanto, muchas personas con padres, hermanos o hijos con CET se someten a una evaluación o prueba genética para determinar si también la padecen.

En aproximadamente el 2% de los casos de CET, los padres que no viven con CET tendrán más de un hijo con CET. Esto se denomina «mosaicismo» y se produce porque la mutación genética que causa la CET se encuentra únicamente en las células del espermatozoides del hombre o en los óvulos de la mujer. En casos de mosaicismo, la probabilidad de que un hijo herede CET podría no ser del 50%. Generalmente, no se pueden ofrecer pruebas de diagnóstico genético prenatal ni preimplantacional en casos de mosaicismo..

SI ESTOY EMBARAZADA...

En cada embarazo, hay un 50 % de probabilidades de que el hijo tenga o no CET, si usted o su pareja la tienen.



Si usted es padre o madre con esclerosis tuberosa, la forma en que la esclerosis tuberosa le afecta a usted puede ser diferente a cómo afectará a su hijo si hereda la enfermedad.

A TENER EN CUENTA:

- Las mujeres que viven con CET y tienen problemas renales como angiomiolipomas renales (LMA) o problemas pulmonares como linfangioleiomiomatosis (LMA) podrían experimentar un empeoramiento de estas afecciones durante el embarazo. Por lo tanto, es importante consultar con su médico durante la planificación del embarazo o lo antes posible después de quedar embarazada para determinar si es necesario implementar medidas adicionales.
- Algunos medicamentos antiepilépticos también pueden afectar el desarrollo del feto, y algunos no se recomiendan durante la lactancia. Sin embargo, es importante que no deje de tomar ningún medicamento sin consultar primero con su médico.

PRUEBAS EN EL NIÑO DURANTE EL EMBARAZO

Cuando se conoce la mutación en el gen TSC1 o TSC2, se pueden realizar pruebas durante el embarazo para evaluar si el feto tendrá CET. Esto se puede realizar mediante una de dos técnicas:

- la muestra de vellosidades coriónicas (MVC), que suele realizarse entre las semanas 10 y 12 del embarazo;
- y la amniocentesis, que suele realizarse entre las semanas 15 y 18 del embarazo.

Ambas conllevan un pequeño riesgo de aborto espontáneo.

Las ecografías también pueden detectar en ocasiones hallazgos de CET en el feto, como rabdomiomas cardíacos; sin embargo, no pueden utilizarse para descartar la CET.



El diagnóstico prenatal puede brindar información sobre si el bebé tiene CET; sin embargo, en este momento, no se puede utilizar para predecir qué síntomas de CET presentará el bebé

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

El diagnóstico genético preimplantacional es otra opción para la planificación familiar si se identifica el gen responsable de la CET en uno de los progenitores mediante pruebas genéticas. Se utiliza para identificar una alteración genética en un embrión creado mediante fertilización in vitro, antes de implantarlo en el útero. El objetivo es identificar un embrión sano para su implantación, reduciendo así el riesgo de que el niño presente una afección genética como el CET.