

Planificación familiar y opciones de reproducción para personas con NF

Este recurso ofrece una revisión de las alternativas de planificación familiar y reproducción para personas con un diagnóstico de NF, que incluye la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y todos los tipos de schwannomatosis (SWN), incluida la schwannomatosis relacionada con el gen *NF2* (*NF2-SWN*), anteriormente conocida como neurofibromatosis tipo 2 (NF2). Este recurso es solo para fines informativos y no debe considerarse asesoramiento médico. Es importante tomar decisiones de reproducción individuales con la ayuda de un asesor genético u otro proveedor de atención médica experto.

DECIDIR SI TENER HIJOS O NO

Convertirse en padre o madre es una decisión importante en la vida, que trae muchas responsabilidades nuevas. A menudo, hay que considerar cuestiones médicas, económicas, profesionales y de estilo de vida. Nuestras experiencias y perspectivas personales influyen en cómo vemos la maternidad y la paternidad. Hablar sobre sentimientos y preocupaciones con el cónyuge o la pareja es importante para tomar una decisión informada juntos. Lo ideal es hablar de estos temas antes del embarazo.

Para muchas parejas, tener una afección genética no influye en su decisión de tener hijos. Sin embargo, para otras, un diagnóstico sí puede impactar sus decisiones futuras. Tener una afección médica como la NF puede influir en la decisión de formar una familia. Algunas consideraciones comunes incluyen la salud durante el embarazo, el bienestar futuro, cómo afectará la crianza y el riesgo de heredar la afección.



OPCIONES DE REPRODUCCIÓN Y PLANIFICACIÓN FAMILIAR

Las parejas tienen muchas opciones al considerar la planificación familiar y las opciones de reproducción.

NO TENER HIJOS

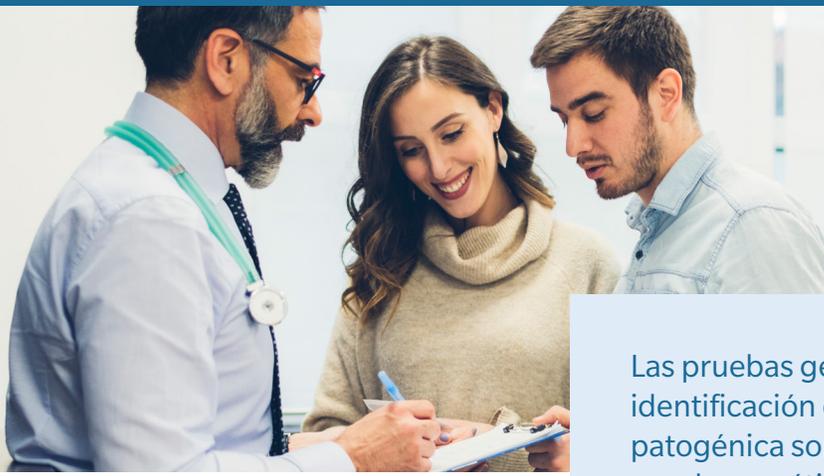
Hay quienes eligen no tener hijos o posponen la decisión para más adelante. En estas situaciones, la abstinencia (no tener relaciones sexuales) es la única forma de evitar el embarazo con un 100 % de certeza. La ligadura de trompas o la vasectomía también son métodos muy eficaces para evitar el embarazo. Existen varios métodos anticonceptivos disponibles, como píldoras, implantes, parches y métodos de barrera. Aunque no hay estudios concluyentes, cuando se usan anticonceptivos hormonales, se suele recomendar que las mujeres con NF eviten niveles elevados de progesterona.

ADOPCIÓN

Algunas familias eligen no concebir de manera natural y optan por la adopción. La adopción es un proceso mediante el cual una persona o una pareja asume los derechos y las responsabilidades legales de criar a un niño.

REPRODUCCIÓN CON DONANTES

Cuando una pareja está preocupada por el riesgo potencial de tener un hijo con una afección genética en la familia, puede optar por usar la célula reproductiva de un donante (óvulo o espermatozoide). En lugar de usar la célula del progenitor afectado, se usa el óvulo o espermatozoide de un donante para que la afección no se transmita al niño. Esto se realiza utilizando tecnología de fertilización *in vitro* (IVF), que combina un óvulo y un espermatozoide para crear un embrión en



un laboratorio. Luego, el embrión se implanta en una mujer para iniciar el embarazo. Otra opción es usar el embrión de un donante. Aunque no está biológicamente relacionado con ninguno de los padres, se puede implantar en una mujer para llevar el embarazo a término.

PRUEBA GENÉTICA PREIMPLANTACIONAL (PRUEBA ANTES DE LA CONCEPCIÓN)

Algunas parejas consideran realizar las pruebas antes de concebir un embarazo. La prueba genética preimplantacional (PGT) implica el uso de fertilización *in vitro* (IVF) en combinación con pruebas genéticas. Para optar por esta alternativa, las pruebas genéticas deben haber identificado una variante patogénica en el miembro de la familia con NF. Este procedimiento implica la IVF para crear embriones en un laboratorio. Se utiliza la prueba genética para determinar qué embriones tienen la variante conocida y solo se implantan en la mujer los embriones sin la variante. Esta tecnología solo se ofrece en clínicas especializadas del país y puede no estar cubierta por los planes del seguro de salud.

DIAGNÓSTICO PRENATAL (PRUEBA ANTES DEL NACIMIENTO)

Una vez logrado el embarazo, la pareja puede optar por realizar pruebas para determinar si el bebé en gestación tiene NF. Para optar por esta alternativa, las pruebas genéticas deben haber identificado una variante patogénica en el miembro de la familia con NF. Hay dos opciones de pruebas prenatales disponibles para diagnosticar la NF durante el embarazo.

La toma de muestra de vellosidades coriónicas (CVS) consiste en una biopsia de la placenta y generalmente se realiza entre las 10 y 12 semanas de embarazo.

La amniocentesis se puede realizar después de las 15 semanas de embarazo mediante la toma de una muestra del líquido amniótico que rodea al feto.

Un obstetra especializado realiza ambos procedimientos bajo guía ecográfica. La muestra se envía al laboratorio para realizar pruebas genéticas con el fin de determinar si el feto heredó la variante genética conocida. Al igual que

Las pruebas genéticas y la identificación de la variante patogénica son necesarias para la prueba genética preimplantacional y el diagnóstico prenatal. Si se ha realizado una prueba genética, pero no se ha identificado una variante genética confirmada, estas opciones de pruebas no serán útiles.

con cualquier tipo de procedimiento de muestreo, estas opciones conllevan un riesgo de complicaciones, como el aborto espontáneo. Ambas pruebas son muy precisas, pero los riesgos y las limitaciones específicos deben evaluarse con un proveedor de atención médica antes de que se realice cualquier procedimiento.

Ambos procedimientos se han realizado por diversas razones en diferentes entornos durante años y muchos profesionales en todo el país los realizan. Las parejas pueden considerar las pruebas prenatales útiles por una variedad de razones, como las siguientes:

- Si una prueba indica que el feto heredó la afección, permite prepararse para la llegada de un niño con NF y realizar cambios en los planes de parto. También, permite considerar intervenciones como la interrupción del embarazo. Las leyes de cada estado influyen en las opciones disponibles.
- Si una prueba indica que el feto no tiene la afección, brinda tranquilidad al confirmar que el niño no tendrá NF.

Cabe señalar que las pruebas de rutina que se realizan a todas las mujeres embarazadas, como las ecografías o los análisis de sangre, no permiten diagnosticar la NF, salvo en casos muy poco comunes.

PRUEBAS DESPUÉS DEL NACIMIENTO

Los padres pueden optar por hacerle pruebas al bebé una vez que nazca, en lugar de realizar pruebas prenatales. Esto permite un diagnóstico temprano y seguimiento en caso de que no sea posible diagnosticar solo con los signos clínicos.

EMBARAZO Y NF

Un diagnóstico de cualquier tipo de NF no afecta la capacidad de una mujer para concebir un hijo (quedar embarazada). Muchas mujeres con estas afecciones tienen embarazos normales y saludables. Sin embargo, hay algunas posibles complicaciones de salud que pueden surgir para una mujer con NF. Por ello, a menudo se recomienda la derivación a un obstetra especializado en embarazos de alto riesgo o a un especialista en medicina materno-fetal.

Aunque muchas mujeres con NF1 no tienen problemas médicos durante el embarazo, algunas informan un aumento en la cantidad o el tamaño de los neurofibromas, cambios que podrían mantenerse después del embarazo. También, pueden tener presión arterial elevada o preeclampsia.

Se desconocen los riesgos del embarazo en casos de NF2-SWN y otros tipos de SWN, pero en general, no se esperan complicaciones nuevas o significativas.

Como en cualquier embarazo, se deben considerar las afecciones médicas existentes, los medicamentos actuales y los riesgos hereditarios a fin de ofrecer recomendaciones adecuadas.

GENÉTICA Y HERENCIA

La NF1 y todas las formas de SWN son afecciones genéticas autosómicas dominantes. Por lo tanto, si uno de los progenitores tiene una de estas afecciones, hay un 50 % de probabilidad (es decir, 1 de cada 2) de que el hijo herede el gen afectado. Saber que alguien tiene el gen afectado no predice qué características se desarrollarán o cuán grave podría ser la afección, excepto en algunas situaciones.

Si un paciente tiene una de estas afecciones, hay un 50 % de probabilidad de que tenga un hijo que herede el gen afectado.

Es fundamental hablar con un proveedor de atención médica sobre problemas médicos específicos y otras preocupaciones, como también contar con un plan de manejo del embarazo.

CONSIDERACIONES ADICIONALES

Al evaluar las opciones para la planificación familiar, algunas consideraciones adicionales pueden influir en las opciones disponibles. Algunas opciones son costosas y pueden no estar cubiertas por los planes del seguro médico. Además, antes de que se usen con fines reproductivos, algunas opciones requieren pruebas genéticas para identificar la variante patogénica específica (mutación) en el familiar con NF. Para obtener detalles sobre las pruebas genéticas en personas con NF, consulte el recurso de Children's Tumor Foundation (CTF), "Guía sobre pruebas genéticas para la neurofibromatosis y la schwannomatosis". Por último, no todas las opciones están disponibles para todas las parejas. Hable con un proveedor experimentado que pueda evaluar las opciones disponibles con usted.

CONSIDERACIONES PERSONALES DE LAS OPCIONES

Hay muchas opciones disponibles para la planificación familiar, pero no existe una opción que sea adecuada para todas las parejas. Se trata de decisiones muy personales, que están influenciadas por las creencias, los valores y la fe de cada familia. Una pareja necesita sentirse apoyada en cualquier decisión que tome. Entre los factores a tener en cuenta, se encuentran:

1. Deseo de tener hijos
2. Importancia de tener un hijo con un vínculo biológico
3. Preocupaciones sobre la propia salud o la del futuro hijo
4. Creencias religiosas y culturales
5. Riesgos, beneficios y limitaciones de cada opción
6. Cobertura del seguro y costos de las opciones disponibles



Children's Tumor Foundation no aboga por acciones específicas de planificación familiar o de reproducción. Nuestro compromiso es brindar esta información para que las familias conozcan las opciones posibles y puedan tomar decisiones informadas. Es recomendable que las familias hablen con un asesor genético u otro proveedor de atención médica experto al tomar decisiones relacionadas con la reproducción.

Puede encontrar información y recursos adicionales en ctf.org/genetics.

Colaboradores

Michelle Primiano, MS, CGC, Weill Cornell Medicine

Heather Radtke, MS, CGC, Medical College of Wisconsin

Tena Rosser, MD, Children's Hospital Los Angeles

212-344-6633 | 1-800-323-7938 | info@ctf.org | ctf.org | ©2025