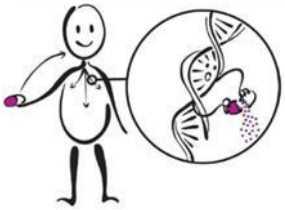

Resultados de su prueba genética de G6PD y lo que significan

G6PD: Función variable

Descripción general de las pruebas farmacogenómicas

Las pruebas farmacogenómicas (PGx) analizan cómo sus genes influyen en la respuesta de su organismo a determinados medicamentos. Los genes son segmentos de ADN que contienen las instrucciones que determinan el aspecto y el funcionamiento del cuerpo. Algunos genes afectan la manera en que los medicamentos actúan en el organismo. Al comparar a un grupo de personas, pueden existir pequeñas variaciones en la estructura de los genes de cada individuo. Estas diferencias pueden influir en la manera en que cada persona responde a los medicamentos.

Algunas variaciones genéticas pueden dificultar que el organismo elimine ciertos medicamentos. Esto significa que la dosis habitual del medicamento podría causar efectos secundarios inesperados. Algunas diferencias genéticas pueden hacer que el organismo procese un medicamento demasiado rápido. Esto significa que las dosis habituales no serán tan eficaces y que la persona podría necesitar dosis más altas. Algunas variaciones genéticas pueden impedir que determinados medicamentos funcionen en el organismo. Esto significa que un medicamento diferente podría funcionar mejor. Algunas variaciones genéticas aumentan la probabilidad de presentar efectos secundarios a ciertos medicamentos. Esto significa que podría ser necesario que evite determinados medicamentos. Algunas variaciones genéticas aumentan la probabilidad de presentar efectos secundarios a ciertos medicamentos. Esto significa que podría ser necesario que evite determinados medicamentos.

Esta prueba genética puede haberse realizado como parte de un panel de genes o como una prueba de un solo gen. Es posible que los resultados y los medicamentos afectados que se describen a continuación no sean relevantes para su atención médica actual, pero podrían serlo en el futuro.

Acerca del gen G6PD

La prueba que realizamos fue para un gen denominado glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD). Este gen produce una enzima que participa en diversos procesos del metabolismo celular.
El funcionamiento de esta enzima puede influir en el riesgo de presentar efectos secundarios con determinados medicamentos, en particular el efecto secundario denominado anemia hemolítica.
La anemia hemolítica es una afección en la que se destruyen más glóbulos rojos de los que el organismo puede producir. La anemia hemolítica puede provocar cansancio intenso, mareos y alteraciones en la frecuencia cardíaca y la respiración. Esto puede significar que necesite dosis más bajas o que deba evitar determinados medicamentos. Es común que existan pequeñas variaciones en el gen G6PD que afectan el funcionamiento de esta enzima. Según estas variaciones, se considera que las personas tienen función deficiente, función deficiente con AHNEC, función normal o función variable.

Su resultado de G6PD lo ubica en el grupo de función variable. Las personas que presentan función variable de G6PD tienen una copia de la versión normal del gen y una copia de la versión deficiente. La función de la enzima G6PD es variable y puede oscilar entre deficiente y normal; además, puede cambiar con el tiempo. Sus proveedores de atención médica pueden solicitar otra prueba para evaluar la actividad de su enzima G6PD en un momento específico. Luego, pueden utilizar el resultado de la prueba para ayudar a decidir qué medicamentos y qué dosis pueden ser los mejores para usted.

Los siguientes medicamentos interactúan con la enzima G6PD:

Antibióticos (utilizados para tratar y prevenir ciertas infecciones**):** dapsona, nitrofurantoína, primaquina, tafenoquina
Otros: azul de metileno (utilizado para tratar un trastorno sanguíneo que afecta la forma en que se transporta el oxígeno), pegloticasa (utilizada para tratar la gota), rasburicasa (utilizada para tratar niveles elevados de ácido úrico en la sangre) y azul de toluidina (utilizado para ayudar a identificar tejido afectado por cáncer)

No haga cambios en sus medicamentos sin antes consultar con su proveedor de atención médica.

Debido a que sus genes no cambian con el paso del tiempo, es importante que comparta este resultado con sus otros médicos y farmacéuticos fuera de Children's Mercy. Este resultado puede influir en la manera en que los médicos le receten medicamentos a lo largo de su vida.

Más información

- Se continúan realizando investigaciones sobre qué medicamentos se ven afectados por los resultados de las pruebas genéticas. Para obtener más información sobre el gen G6PD, visite www.clinpgx.org.
- Si tiene preguntas sobre los resultados de sus pruebas farmacogenéticas o sobre opciones de tratamiento específicas, consúltelas con su proveedor de atención médica o llame al (816) 601-3360 para programar una cita en la Clínica GOLDILOKs de Children's Mercy.
- Si le interesa participar como voluntario en investigaciones farmacogenéticas, comuníquese con el Instituto de Investigación de Children's Mercy en pharmacogeneticsresearch@cmh.edu.

Revisado en octubre de 2025