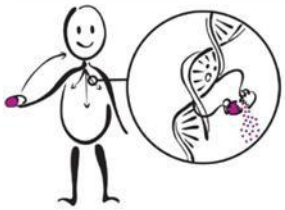

Resultados de su prueba genética de HLA-A y lo que significan

HLA-A*31:01 Positivo

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.

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 HLA-A

La prueba que realizamos fue para una versión específica del gen denominada alelo del antígeno leucocitario humano A 31:01 (HLA-A*31:01). El HLA-A contribuye a que nuestro sistema inmunológico combata las infecciones. Las variaciones en el gen HLA-A pueden influir en el riesgo de presentar efectos secundarios graves con un medicamento denominado carbamazepina, que se utiliza para tratar la epilepsia o los trastornos convulsivos. Sabemos que los pacientes portadores de HLA-A*31:01 tienen un riesgo mucho mayor de presentar reacciones cutáneas graves. Las personas pueden ser positivas o negativas para el alelo HLA-A*31:01. Es importante tener en cuenta que la presencia de una variante de otro gen, denominada alelo HLA-B*15:02, también aumenta el riesgo de sufrir reacciones cutáneas graves durante el tratamiento con carbamazepina. Si está disponible, su proveedor de atención médica también puede analizar los resultados de esta prueba.

Su resultado indica que es positivo para el alelo HLA-A*31:01. Las personas que presentan el alelo HLA-A*31:01 tienen un mayor riesgo de sufrir reacciones cutáneas graves al medicamento anticonvulsivo carbamazepina. Si nunca antes ha tomado carbamazepina, debe evitar tomarla en el futuro. Sin embargo, si actualmente está tomando carbamazepina, consulte con su proveedor de atención médica antes de realizar cualquier cambio. Sus familiares biológicos (padres, hermanos, futuros hijos, etc.) también pueden considerar realizarse una prueba de HLA-A*31:01.

El siguiente medicamento interactúa con HLA-A*31:01:

Medicamento anticonvulsivo (utilizado para tratar y prevenir diferentes trastornos convulsivos): carbamazepina

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 HLA-A*31:01, 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