



Resultados de su prueba genética de MT-RNR1 y lo que significan

MT-RNR1: Mayor riesgo de pérdida auditiva inducida por aminoglucósidos

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.

Acerca del gen MT-RNR1

La prueba que realizamos fue para un gen denominado ARN ribosómico mitocondrial 12S (MT-RNR1). Las variaciones en el gen MT-RNR1 pueden influir en el riesgo de presentar efectos secundarios con determinados antibióticos, específicamente los pertenecientes a la clase de los aminoglucósidos. Los aminoglucósidos se utilizan para tratar o prevenir infecciones. Los aminoglucósidos pueden causar pérdida auditiva en cualquier persona si se administran dosis muy altas durante períodos prolongados. Sin embargo, algunos pacientes presentan un alto riesgo de pérdida auditiva al exponerse incluso a pequeñas cantidades de aminoglucósidos debido a variaciones genéticas en el gen MT-RNR1. Según estas variaciones genéticas, se considera que las personas tienen un riesgo normal o un mayor riesgo de pérdida auditiva inducida por aminoglucósidos. También es importante tener en cuenta que la pérdida auditiva puede producirse por diversos mecanismos y que la genética no es el único factor.



Su resultado de MT-RNR1 lo ubica en el grupo con un mayor riesgo de pérdida auditiva inducida por aminoglucósidos. Las personas que tienen un mayor riesgo de pérdida auditiva inducida por aminoglucósidos deben evitar el uso de antibióticos aminoglucósidos, excepto en situaciones en las que no exista otra opción antibiótica para tratar una determinada infección. Su proveedor de atención médica puede analizar varios factores clínicos antes de decidir qué antibióticos utilizar.

Debido al patrón de herencia mitocondrial de MT-RNR1, todos los familiares maternos (es decir, la madre, los hermanos, los hermanos de la madre y la abuela materna) serán portadores de esta variante asociada con un mayor riesgo de pérdida auditiva inducida por aminoglucósidos. Además, si la paciente es mujer, todos sus hijos serán portadores de la variante y deben evitar los aminoglucósidos. Considere consultar con la Clínica de Genética para obtener más información.

Los siguientes medicamentos interactúan con MT-RNR1:

Antibióticos aminoglucósidos (utilizados para tratar o prevenir diversas infecciones):
amikacina, dibekacina, gentamicina, kanamicina, neomicina, netilmicina, paromomicina, plazomicina, estreptomycin, tobramicina

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 MT-RNR1, 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 GOLDILOCKS de Children's Mercy.
- Si tiene preguntas sobre otros familiares que puedan verse afectados por este hallazgo genético, llame al (816) 234-3371 para programar una cita en la Clínica de Genética 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