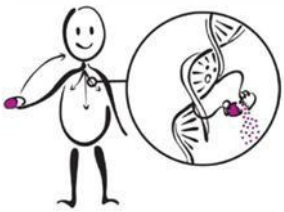

Resultados de su prueba genética de CACNA1S y lo que significan

CACNA1S: Riesgo normal de hipertermia maligna

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 CACNA1S

La prueba que realizamos fue para un gen denominado subunidad alfa-1S del canal de calcio dependiente de voltaje (CACNA1S). Las variaciones en el gen CACNA1S pueden influir en la manera en que el organismo responde a determinados anestésicos y medicamentos bloqueadores neuromusculares administrados durante una cirugía. Según estas variaciones, se considera que las personas tienen un riesgo normal o un mayor riesgo de hipertermia maligna. La hipertermia maligna es un tipo de reacción grave a la anestesia en la que la temperatura corporal aumenta hasta niveles peligrosamente altos, lo que puede ser mortal si no se trata de inmediato. CACNA1S es uno de los dos genes de los que actualmente se sabe que influyen en el riesgo de desarrollar hipertermia maligna; el otro es RYR1. Si se requiere anestesia para una cirugía, su proveedor de atención médica puede analizar los resultados de estos genes y otros factores adicionales al determinar qué medicamentos anestésicos utilizar.

Su resultado de CACNA1S lo ubica en el grupo con riesgo normal de hipertermia maligna. Usted no presenta ninguna de las variantes de CACNA1S asociadas con un mayor riesgo de hipertermia maligna. Su proveedor de atención médica puede utilizar los resultados de sus pruebas para decidir qué medicamentos anestésicos utilizar.

Los siguientes medicamentos interactúan con CACNA1S:

Anestésicos (utilizados para producir anestesia durante cirugías o procedimientos médicos): desflurano, enflurano, halotano, isoflurano, metoxiflurano y sevoflurano
Bloqueador neuromuscular (ayuda a relajar los músculos antes de los procedimientos): succinilcolina

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 CACNA1S, 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