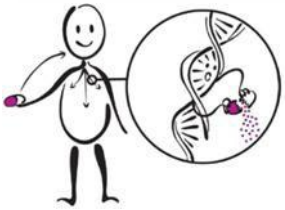

Resultados de su prueba genética de CFTR y lo que significan

CFTR: Con respuesta a Trikafta (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor)

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 CFTR

La prueba que realizamos fue para un gen denominado regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). Este gen produce una proteína presente en las membranas celulares que participa en diversos procesos vitales necesarios para que el organismo funcione normalmente. En pacientes con fibrosis quística, las variaciones genéticas en el gen CFTR hacen que esta proteína no funcione correctamente. Si no se trata, esto puede llevar a diversas complicaciones. Estas complicaciones incluyen mucosidad espesa en los pulmones, infecciones respiratorias e insuficiencia pancreática. Determinadas variaciones genéticas hacen que usted tenga una mayor o menor probabilidad de responder a los medicamentos utilizados para tratar la fibrosis quística. Su resultado de CFTR ayuda a sus proveedores de atención médica a predecir cómo responderá a los siguientes medicamentos para la fibrosis quística: Alyftrek (vanzacaftor/tezacaftor/deutivacaftor), Kalydeco (ivacaftor), Orkambi (ivacaftor/lumacaftor), Symdeko (tezacaftor/ivacaftor) y Trikafta (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor).

Su resultado de CFTR lo ubica en el grupo con respuesta a Trikafta (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor). Según sus resultados genéticos para CFTR, es probable que responda bien a Trikafta, que es uno de los muchos medicamentos que se pueden utilizar para tratar y controlar la fibrosis quística. Sus proveedores de atención médica pueden utilizar el resultado de esta prueba y otros factores clínicos, como su edad y peso, para ayudar a decidir qué medicamentos y qué dosis pueden ser los más adecuados para usted.

Los siguientes medicamentos interactúan con la proteína CFTR:

> **Medicamentos para la fibrosis quística:** Alyftrek (vanzacaftor/tezacaftor/deutivacaftor), Kalydeco (ivacaftor), Orkambi (ivacaftor/lumacaftor), Symdeko (tezacaftor/ivacaftor), Trikafta (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor)

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 CFTR, 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) 983-6490 para programar una cita en el Centro de Atención para la Fibrosis Quística 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