

UGT1A1 y medicamentos

Cuando toma un medicamento (fármaco), su cuerpo tiene que encontrar una forma de procesar el medicamento. Una forma es que las enzimas metabólicas (descompongan) el medicamento. La uridinadifosfatoglucuronosiltransferasa 1A1 (UGT1A1) es una enzima que tiene la capacidad de descomponer los medicamentos y también de eliminar una sustancia llamada bilirrubina del cuerpo. La bilirrubina se forma en el cuerpo cuando los glóbulos rojos se descomponen a través de un proceso natural.

Algunos medicamentos pueden interferir con la capacidad de la UGT1A1 de realizar este trabajo. Un medicamento es el atazanavir, un fármaco que se utiliza para tratar la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). El atazanavir evita que la UGT1A1 elimine la bilirrubina del cuerpo. En consecuencia, las personas que toman atazanavir pueden tener niveles más altos de bilirrubina en la sangre, lo que puede provocar un amarilleamiento de los ojos y la piel. El término médico para esto es "ictericia". Aunque este efecto puede causar preocupación a algunas personas sobre su apariencia, este efecto no es habitualmente dañino y es reversible si se suspende el consumo de atazanavir. Como muchos medicamentos, su efectividad y sus efectos secundarios pueden variar según la persona. Las personas cuyas enzimas UGT1A1 trabajan lentamente pueden padecer una afección llamada síndrome de Gilbert que puede provocar o no ictericia, incluso en pacientes que no toman medicamentos.

Las personas que padecen anemia falciforme cuyas enzimas UGT1A1 trabajan lentamente pueden correr mayores riesgos de desarrollar ictericia y problemas de la vesícula biliar, incluso cálculos en la vesícula biliar.

Pruebas farmacogenéticas

El ADN es como una serie de instrucciones para el cuerpo que pueden ayudar a decidir cuán bien trabajarán sus enzimas. Todas las personas difieren entre sí a nivel del ADN (genes). Esto significa que cada persona tiene pequeñas diferencias en los genes que codifican las enzimas. La porción del ADN que instruye cuán bien trabajarán las enzimas UGT1A1 es denominada gen *UGT1A1*. El estudio de cómo los genes, como el *UGT1A1*, afectan la forma en que uno descompone y responde a los medicamentos se llama farmacogenética (Farmacogenética).

Las diferencias en su ADN que conforman el gen *UGT1A1* pueden cambiar su capacidad de eliminar la bilirrubina y ciertos medicamentos de su cuerpo. Al someter a prueba su ADN (con una prueba farmacogenética), podemos encontrar diferencias que pueden permitirnos predecir cuán bien trabajará su enzima *UGT1A1*. Los resultados de esta prueba ayudarán a su médico a escoger el tipo o la dosis correctos de medicamento que debe administrársele.

Los resultados de su prueba farmacogenética *UGT1A1* probablemente lo ubicarán en uno de tres grupos:

- **Función normal de la UGT1A1:** Las personas en este grupo tienen enzimas UGT1A1 con un funcionamiento normal. El atazanavir puede recetarse en función del resultado de la prueba genética *UGT1A1*. Aproximadamente 50 de 100 personas quedarán comprendidas dentro de esta categoría.

El propósito de este documento no es reemplazar el cuidado y la atención de su médico u otros servicios médicos profesionales. Nuestro objetivo es que usted desempeñe un papel activo en su cuidado y tratamiento; para este efecto, le proporcionamos información y educación. Consulte a su médico si tiene preguntas o dudas sobre su salud o sobre alternativas para un tratamiento específico.

UGT1A1 y medicamentos

- **Función intermedia de la UGT1A1:** Esto significa que hay una copia normal y funcional del gen y una copia del gen con una función reducida. Las personas en este grupo tienen una función de la enzima ligeramente reducida. El atazanavir aún puede prescribirse en función de este resultado de la prueba genética *UGT1A1*. Aproximadamente 40 de 100 personas quedarán comprendidas dentro de esta categoría.
- **Función reducida de la UGT1A1:** Esto significa que hay dos copias de un gen con una función reducida, lo que produce una función de la UGT1A1 muy reducida. Este genotipo ha sido asociado con el síndrome de Gilbert. Si las personas en este grupo toman atazanavir, corren un riesgo alto de padecer ictericia. Puede ser conveniente evitar el atazanavir en pacientes con una función reducida de la enzima UGT1A1. Aproximadamente 10 de cada 100 personas quedarán comprendidas dentro de esta categoría. Para obtener más información sobre el síndrome de Gilbert, consulte este sitio web: ghr.nlm.nih.gov/condition/gilbert-syndrome.

La UGT1A1 descompone otros medicamentos, incluso el fármaco contra el cáncer, irinotecán. Para obtener más información sobre la *UGT1A1* y el atazanavir, visite www.stjude.org/pg4kds o <https://CPICpgx.org>.

¿Preguntas?

Si tiene preguntas sobre las pruebas farmacogenéticas en el St. Jude, llame a uno de los enfermeros de investigación de Ciencias Farmacéuticas al (901) 595-2482 o envíe un correo electrónico a pknurses@stjude.org. Si llama fuera del área de Memphis, llame a la línea gratuita 1-866-2ST-JUDE (1-866-278-5833), y marque la extensión 2482.

St. Jude Children's Research Hospital cumple con las leyes federales de derechos civiles aplicables y no discrimina por motivos de raza, color, nacionalidad, edad, discapacidad o sexo.

ATENCIÓN: si habla español, tiene a su disposición servicios gratuitos de asistencia lingüística. Llame al 1-866-278-5833 (TTY: 1-901-595-1040).

ATTENTION: If you speak another language, assistance services, free of charge, are available to you. Call 1-866-278-5833 (TTY: 1-901-595-1040).

تنبيه: إذا كنت تتحدث باللغة العربية فيمكنك الاستعانة بخدمات المساعدة اللغوية المتوفرة لك مجاناً. يرجى الاتصال بالرقم 1-866-278-5833 (الهاتف النصي: 1-901-595-1040).

El propósito de este documento no es reemplazar el cuidado y la atención de su médico u otros servicios médicos profesionales. Nuestro objetivo es que usted desempeñe un papel activo en su cuidado y tratamiento; para este efecto, le proporcionamos información y educación. Consulte a su médico si tiene preguntas o dudas sobre su salud o sobre alternativas para un tratamiento específico.