

## Tiopurina metiltransferasa (TPMT) y medicamento

### Descripción

Cuando toma un medicamento (fármaco), su cuerpo tiene que tener un modo de manejarlo. Un modo es que la metabolización (descomposición) del medicamento se lleva a cabo por enzimas. Una enzima denominada tiopurina metiltransferasa (TPMT) tiene la capacidad de descomponer una clase de medicamentos denominados tiopurinas. Las tiopurinas incluyen azatioprina (Imuran<sup>®</sup>), mercaptopurina (6-MP, Purinethol<sup>®</sup>) y tioguanina (6-TG, Tabloid<sup>®</sup>).

Las tiopurinas, mercaptopurina y tioguanina, son importantes agentes quimioterapéuticos que se utilizan para el tratamiento de la leucemia. La azatioprina es un medicamento usado para tratar una variedad de enfermedades autoinmunitarias. Al igual que muchos medicamentos, su funcionamiento y sus efectos secundarios pueden ser distintos de una persona a otra.

La mayoría de las personas no tiene problemas para descomponer tiopurinas. Sin embargo, un pequeño porcentaje de personas (alrededor de 1 en 400) casi no tiene capacidad para descomponer estos medicamentos. Las personas sin la actividad de la enzima TPMT pueden experimentar efectos secundarios muy graves (infección, anemia y sangrado), si reciben dosis normales de medicamentos que contengan tiopurinas. Para estas personas, los niveles de toxicidad del medicamento se acumulan en el cuerpo y hacen que los recuentos sanguíneos resulten demasiado bajos.

### Prueba farmacogenética

El ADN es como un conjunto de instrucciones para su cuerpo que pueden ayudar a decidir qué tan bien funcionarán sus enzimas. Cada persona es distinta a otra a nivel del ADN (gen). Esto significa que cada persona tiene pequeñas diferencias en los genes que codifican para las enzimas. La parte del ADN que indica qué tan bien la enzima TPMT trabajará se denomina gen *TPMT*. El estudio de cómo los genes como la *TPMT* afectan la manera en que usted descompone los medicamentos se denomina farmacogenética.

Las diferencias en su ADN que constituyen el gen *TPMT* pueden cambiar cuán bien usted puede descomponer los medicamentos de tiopurina (tales como 6-MP, 6-TG o azatioprina). Al analizar su ADN (con una prueba farmacogenética), podemos encontrar diferencias que nos pueden permitir predecir qué tan bien funcionará su enzima TPMT. Los resultados de esta prueba guiarán a su médico a elegir la dosis correcta del medicamento que le administrarán si usted necesita tomar una tiopurina. Según los resultados de la prueba farmacogenética de su TPMT se le ubicará en uno de estos grupos:

- **Metabolizadores normales:** esto significa que hay dos copias del gen *TPMT* de función normal. Esto da como resultado una actividad normal de TPMT. Aproximadamente 9 de cada 10 personas tienen

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.

## Tiopurina metiltransferasa (TPMT) y medicamentos

esta condición genética; por lo tanto, la dosis “promedio” de tiopurinas es la dosis normal para estos pacientes.

- **Metabolizadores intermedios:** esto significa que hay un gen de función normal y una copia de un gen *TPMT* no funcional. Estos pacientes tienen una actividad de TPMT media y pueden requerir dosis más bajas de medicamentos con tiopurinas para evitar efectos secundarios. Aproximadamente 1 de cada 10 personas tienen esta condición genética.
- **Metabolizadores deficientes:** esto significa que hay dos copias del gen *TPMT* no funcional y no hay una enzima TPMT normal. Estos pacientes tienen un muy alto riesgo de experimentar efectos secundarios (recuentos sanguíneos muy bajos que podrían causar problemas potencialmente mortales) de 6-MP o 6-TG, o azatioprina. Los pacientes deben recibir dosis mucho más bajas de lo normal para evitar efectos secundarios de recuentos sanguíneos bajos. Aproximadamente 1 de cada 400 personas tienen esta condición genética de muy alto riesgo.

Para más detalles sobre TPMT y tiopurinas, visite [www.stjude.org/pg4kds](http://www.stjude.org/pg4kds) o <https://CPICpgx.org>.

### ¿Preguntas?

Si tiene alguna pregunta o inquietud sobre la prueba farmacogenética en St. Jude, llame a una de nuestras enfermeras de investigación de Ciencias Farmacéuticas al 901-595-2482 o envíe un correo electrónico a [pknurses@stjude.org](mailto:pknurses@stjude.org). Si llama desde fuera del área de Memphis, utilice la línea gratuita 1-866-2ST-JUDE (1-866-278-5833) y luego marque el interno 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.