



Estudio del gen TPMT para evaluar toxicidad a las Tiopurinas: 6-Mercaptopurina y 6-Tioguanina

ASPECTOS GENERALES:

La 6-Mercaptopurina y la 6-Tioguanina son antimetabolitos análogos a las purinas, usados para tratar leucemias y linfomas en niños y adultos. La vida media de estos fármacos depende de su catabolización llevada a cabo por la enzima Tiopurina S-metiltransferasa (TPMT). Existen variantes de la TPMT que presentan actividad disminuida.

Los pacientes que poseen estas variantes corren riesgo de sufrir toxicidad hematopoyética potencialmente fatal, debida a la mielosupresión. La FDA advierte que la identificación de variantes alélicas del gen TPMT permite predecir los niveles de toxicidad a las tiopurinas, por lo que recomienda estudiar las variantes de los pacientes antes de comenzar el tratamiento.

ESTUDIO ESPECÍFICO REALIZADO EN GENIA:

Identificación de las variantes no funcionales de la enzima TPMT. Estas son las *2, *3A,*3B, *3C y *4 responsables de más del 95 % de los casos de actividad enzimática intermedia o baja. Si los pacientes presentan una copia del gen normal y una copia no funcional tendrán actividad TPMT intermedia, mientras que si presentan dos copias no funcionales tendrán una actividad deficiente.

IMPLICANCIAS CLÍNICAS:

Fenotipo	Genotipo	Recomendación Terapéutica
wild type - alta actividad enzimática	*1/*1	Dosis inicial habitual. Permitir 2 semanas de estabilización previo al ajuste de dosis.
actividad enzimática intermedia	*1/*2 *1/*3A *1/*3B *1/*3C *1/*4	Empezar con un 30-70 % de la dosis habitual. Permitir 2-4 semanas de estabilización previo al ajuste de dosis.
actividad enzimática baja o nula	*3A/*3A *2/*3A *3C/*3A *3C/*4 *3C/*2 *3A/*4	Empezar con un 1/10 de la dosis habitual, 3 veces por semana en lugar de dosis diaria. Permitir 4-6 semanas de estabilización previo al ajuste de dosis.

Tipo de muestra: El estudio se realiza a partir de una muestra de sangre en tubo de hemograma (EDTA) o de hisopado bucal. No necesita ayuno.

Plazo de entrega del resultado: 1 semana.



URUGUAY | Laboratorio Genia
Br. Artigas 922 - Montevideo
Tel.: (+598) 2712 1212

Zonamerica
Ruta 8, Km 17.500
Edificio Biotec
Tel.: (+598) 2518 2044
laboratorio@genia.com.uy
www.laboratoriogenia.com

ARGENTINA | Laboratorio Genia
Juncal 2712, Capital Federal
Buenos Aires, Argentina

Tel.: (+5411) 4822 6333
genia@laboratoriogenia.com

PARAGUAY | REINHART Comercial SRL
Gral. Santos esquina Concordia
Complejo Santos - Of. E4

Tel.: (+595-21) 205495 / 201164
gizella@reinhart.com

BRASIL | Laboratorio Genia
Av. Borges de Medeiros 2500, sala 1805.
Bairro Praia de Belas | Porto Alegre - RS

Tel.: (+51) 3268 0086
brites@laboratoriogenia.com
www.laboratoriogenia.com.br