

Hoja de ACT para pruebas genómicas (resultados secundarios)

Variantes patógenas de los genes *RYR1* y *CACNA1S* (Hipertermia maligna)

Las variantes (mutaciones) patógenas o probablemente patógenas conocidas del gen *RYR1* (receptores de rianodina tipo 1) o del gen *CACNA1S* (canales de calcio del sistema muscular) pueden dar lugar a hipertermia maligna familiar (malignant hyperthermia, MH), una condición que se desencadena por la exposición a ciertos medicamentos usados en la anestesia general, incluyendo anestésicos inhalados y succinilcolina. Algunas variantes patógenas en el gen *CACNA1S* causan una condición diferente, la parálisis periódica hipocalémica.

DEBE TOMAR LAS MEDIDAS SIGUIENTES:

- Informe a la persona (o al padre/madre/tutor) del resultado de la evaluación genómica y que hay un riesgo alto de desarrollar hipertermia maligna por aplicación de anestesia general.
- Obtenga y revise la historia médica y familiar. Evalúe al paciente.
- Remítalo a consejería genética.
- Es necesario que al paciente se le instruya que informe al equipo de anestesiólogos sobre un alto riesgo de hipertermia maligna, antes de cualquier procedimiento que necesite anestesia.

Consideraciones clínicas: La hipertermia maligna es un trastorno en el que las personas afectadas tienen pocos o ningún síntoma hasta que se exponen a gases anestésicos volátiles o a succinilcolina que se usa para anestesia general. Puede ocurrir un colapso cardiovascular y la muerte si no recibe tratamiento rápido. Los anestésicos locales se consideran seguros. Rara vez personas con hipertermia maligna pueden desarrollar síntomas al practicar ejercicio vigoroso o por la exposición a calor extremo. El tratamiento consiste en evitar la exposición a los agentes anestésicos causantes, la succinilcolina o entornos desencadenantes. La persona que ha tenido un resultado positivo en las evaluaciones debe informar al anestesiólogo/anestesta sobre la presencia de la variante antes de pasar por cualquier anestesia general. Es posible que hasta un 50 % de las personas con variantes patógenas de hipertermia maligna no la desarrollen cuando estén expuestas (no penetrancia); sin embargo, la respuesta a cualquier episodio dado de anestesia es impredecible.

Modo de transmisión heredada: La hipertermia maligna tiene un patrón de transmisión heredada autosómico dominante. Es importante que haya pruebas genéticas para hipertermia maligna disponibles para los familiares inmediatos y extendidos. Las mutaciones del gen *RYR1* se hallan en el 70 % a 80 % de los casos de hipertermia maligna, mientras que el 1 % implican al gen *CACNA1S* expresado en el canal de calcio del sistema musculoesquelético.

Más información

[GeneReviews](#)

[Medline Plus](#)

[ClinGen Actionability Report](#)

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

[Testing](#)

[Find Genetic Services](#)

[MH clinical network](#)

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.

Recursos locales (inserte vínculos a sitios web locales)

Sitio de recursos del Estado (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Sitio de recursos locales (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Apéndice (recursos con direcciones URL completas)

Más información

GeneReviews

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1146/>

Medline Plus

- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/malignant-hyperthermia/>

ClinGen Actionability Report

- <https://actionability.clinicalgenome.org/ac/Adult/ui/stg2SummaryRpt?doc=AC076>

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

Testing

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/all/tests/?term=RYR1>

Find Genetic Services

- <https://clinics.acmg.net>

MH Clinical Network

- <https://www.mhaus.org/patients-and-families/prepreport/>

Traducciones suministradas por la Red de Genética Regional del Atlántico Medio y el Caribe de Nueva York (New York Mid-Atlantic Caribbean [NYMAC] Regional Genetics Network). Este trabajo está patrocinado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services, HHS) de los Estados Unidos, como parte de una concesión por un total de \$600,000 con 0 % de financiamiento con fuentes no gubernamentales. Su contenido corresponde al de los autores y no necesariamente representa los puntos de vista oficiales, ni un respaldo de HRSA, HHS ni del Gobierno de EE. UU. Para obtener más información visite [HRSA.gov](https://www.hrsa.gov).

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.