ADNLife

XXXXX XXXXXXX XXXXX

MG22_XXXXXX

GENOLIFE
INFORMACIÓN DE VIDA®
La respuesta está en tus genes

https://genolifeadn.com | medicina.genomica@genolifeadn.com

ACERCA DE ADNLIFE®

El estudio genético **ADNLife®** se basa en la información genética. Este reporte contiene información de variantes genéticas que fueron identificadas en el genoma y que está asociada a una función bioquímica relacionada con la asimilación de alimentos y el metabolismo de micronutrientes, con lo cual podrás establecer una estrategia para mejorar la salud y consigas un peso saludable. Cuenta con módulos especializados en enfermedades características divididas en categorías inmunológicas, neurológicas y ortopédicas, metabólicas y cardiovasculares.

Toma en cuenta que los resultados de este análisis genético no contienen información para todas las variantes genéticas hasta ahora conocidas en el genoma humano. Esto se debe a que continuamente se descubren nuevas variantes asociadas a condiciones de salud específicas en estudios de investigación en desarrollo y al constante descubrimiento de alteraciones genéticas. Nuestra prueba analiza principalmente variantes de un solo nucleótido (SNPs, por sus siglas en inglés).

La técnica usada para este estudio genético se conoce como microarray. En Genolife utilizamos el microarray **Global Screening Array Chip** (Illumina®), que consiste de un panel de biomarcadores o SNPs que nos ayudan a identificar las variantes genéticas de cada paciente. Las variantes analizadas fueron cuidadosamente seleccionadas por Genolife basados en el siguiente criterio: las variantes tengan una frecuencia **poblacional latina** y que su implicación clínica este validada por un **estudio de investigación** con una muestra mínima de 1000 individuos. La interpretación de las variantes genéticas ha sido realizada por **Genolife Información de Vida**.

Te recomendamos que asistas con un profesional médico para brindarte las recomendaciones y alternativas nutricionales que más se te acomoden a tu genotipo/fenotipo dirigida a tus funciones bioquímicas específicas.

IMPORTANTE: No todas las variantes tienen una connotación positiva o negativa, la interpretación marcada como **ALTERADO**, **INTERMEDIO** o **NORMAL**, no significa que lleve un riesgo negativo al ser alterado o poco frecuente porque también se analizan variantes protectoras que conllevan a un beneficio mostrándose como **ALTERADO o INTERMEDIO.** También existen **INTERMEDIO** o **NORMAL**, pero con implicaciones negativas.

Cuando se analizan las variantes en conjunto, se toma en cuenta un análisis global dándole relevancia a la función de la variante asociada a cada módulo.

*"Es más importante **conocer al paciente que tiene la enfermedad**, que la enfermedad que tiene el paciente" –Hipócrates.*

Contenido

Acerca de ADNLife® **2**

Contenido **3**

RESUMEN DEL REPORTE **6**

• COMPORTAMIENTO ALIMENTICIO • **13**
COMPORTAMIENTO COMPULSIVO 13
ALIMENTACIÓN ENTRE COMIDAS 14
PERCEPCIÓN Y SENSIBILIDAD AL DULCE 15
PERCEPCIÓN DEL GUSTO AMARGO 16

• METABOLISMO DE GRASAS • **17**
GRASAS SATURADAS 17
GRASAS INSATURADAS 18
TENDENCIA DE IMC EN RELACIÓN AL CONSUMO DE GRASAS 19

• PREDISPOSICIÓN AL SOBREPESO • **20**
SEDENTARISMO 20
APEGO A UNA DIETA 21
SENSACIÓN DE SACIEDAD 22

• SUGERENCIAS DIETÉTICAS • **23**
GRASAS 23
CARBOHIDRATOS 24
PROTEÍNAS 25

ACTIVIDAD FÍSICA **26**
MOTIVACIÓN PARA HACER EJERCICIO 26
TIPO DE EJERCICIO 27
TIEMPO DE EJERCICIO 28
RENDIMIENTO DEPORTIVO 29

• INTOLERANCIAS • **30**
FRUCTOSA 30
HISTAMINA 31
LACTOSA 32
CACAHUATE O MANÍ 33
ALMIDÓN 34
GRANOS INTEGRALES 35
GLUTEN 36
CAFEÍNA 37
ALCOHOL 38

• VITAMINAS • **39**
VITAMINA A 39
VITAMINA B2 40
VITAMINA B6 41
VITAMINA B7 42

medicina.genomica@genolifeadn.com

VITAMINA B9 43
VITAMINA B12 44
VITAMINA C 45
VITAMINA D 46
VITAMINA E 47

• MICRONUTRIENTES • 48
ARGININA 48
BETA-ALANINA 49
CALCIO 50
CARNITINA 51
CREATINA 52
CISTEÍNA 53
COENZIMA Q10 54
COBRE 55
FÓSFORO 56
GLUTATIÓN 57
GLUTAMINA 58
HIERRO 59
LUTEÍNA Y ZEAXANTINA 60
MELATONINA 61
MAGNESIO 62
OMEGA 7 63
PUFAS (OMEGA 3 Y OMEGA 6) 64
PROLINA 65
POTASIO 66
SELENIO 67
SODIO 68
TIROSINA 69
ZINC 70

• CARDIOVASCULAR • 71
ENFERMEDAD CORONARIA 71
HIPERTENSIÓN ARTERIAL 74
FIBRILACIÓN AURICULAR 75
ANEURISMA 76
TROMBOLISMO 78
COLESTEROL (HIPERCOLESTEROLEMIA) 80

• METABOLISMO • 81
DIABETES TIPO II 81
HIPERTRIGLICERIDEMIA 82
HÍGADO GRASO NO ALCOHÓLICO 83
COLITIS ULCEROSA 84
DEGENERACIÓN MACULAR POR EDAD 85
METABOLISMO HORMONAL (ESTRÓGENO) 86

• INMUNOLÓGICO • 87
ASMA 87

medicina.genomica@genolifeadn.com

ARTRITIS REUMATOIDE 88
DIABETES TIPO I 89
ENFERMEDAD CELIACA 90
ENFERMEDAD DE CROHN 91
ENFERMEDAD DE GRAVES (HIPERTIROIDISMO) 92
HIPOTIROIDISMO PRIMARIO 93
ESCLEROSIS MÚLTIPLE 95
GOTA 97
HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA 98
LUPUS 99
VITÍLIGO 101
PSORIASIS 102

• NEUROLÓGICO • 104
TRASTORNO DE HIPERACTIVIDAD CON DÉFICIT DE ATENCIÓN (THDA) 104
TRASTORNO DE LA CONDUCTA 105
AUTISMO 106
BIPOLARIDAD 107
DEPRESIÓN 108
ANSIEDAD 109
MIGRAÑA 110
ALZHEIMER 112

• ORTOPÉDICO • 113
FRACTURAS 113
FATIGA MUSCULAR 114
DOLOR MUSCULAR 115
CALAMBRES 116
OSTEOPOROSIS 117
TENDINOPATÍAS 118

• DERMATOLÓGICO • 120
FIRMEZA Y ELASTICIDAD DE LA PIEL (COLÁGENO) 120
EDAD FACIAL (GLICOSILACIÓN DE COLÁGENO) 122
FOTOPIGMENTACIÓN (DAÑO SOLAR) 123
ESTRÉS OXIDATIVO (DAÑO POR RADICALES LIBRES) 124
ACNÉ (SENSIBILIDAD E INFLAMACIÓN) 125

RESUMEN DEL REPORTE

Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
COMPORTAMIENTO ALIMENTICIO			
Comportamiento compulsivo	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	
	COMT	Síntesis de catecol-o metiltransferasa	
	NMB	Neuropéptidos que regulan el comportamiento alimentario	
	TAS2R38	Receptor de feniltiocarbamida	
Alimentación entre comidas	MC4R	Receptor de melanocortina	
Percepción y sensibilidad al dulce	SLC2A2	Transportador de la glucosa	
	TAS1R3	Percepción del sabor dulce de la sacarosa	
Percepción del gusto amargo	TAS2R38	Receptor de feniltiocamamida	
METABOLISMO DE GRASAS			
Grasas saturadas	APOA2	Regulación metabolismo lipídico	
Grasas insaturadas	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	
Tendencia del IMC en relación al consumo de grasa	PPARG	Proteína reguladora en diferenciación de adipocitos (gamma)(PPAR-gamma)	
PREDISPOSICIÓN AL SOBREPESO			
Sedentarismo	INSIG2	Bloqueo del elemento de unión regulador de esteroles	
	MC4R	Receptor de melanocortina	
Apego a una dieta	ADIPOQ	Síntesis de adiponectina para oxidación de ácidos grasos y glucosa	
	APOA2	Regulación metabolismo lipídico	
	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	
	FTO		
	MC4R	Receptor de melanocortina	
	PCSK1	Activación proteolítica de neuropéptidos	
Sensación de saciedad	COMT	Síntesis de catecol-o metiltransferasa	
	NMB	Neuropéptido que regula el comportamiento alimentario	
SUGERENCIAS DIETÉTICAS			
Carbohidratos	LIPC	Síntesis de lipasa de triglicéridos hepáticos	**30 - 35%**
	MMAB	Cataliza la conversión de vitamina B12 a adenosilcobalamina	
	KCTD10	Antígeno de proliferación celular para síntesis de DNA y células	
	TAS1R3	Percepción del sabor dulce de la sacarosa	
	PPARGC1A	Coactivador transcripcional del metabolismo energético	
Grasas	APOA2	Regulación metabolismo lipídico	**55 - 60%**
	LIPC	Síntesis de lipasa de triglicéridos hepáticos	
	PPARG	Proteína reguladora en diferenciación de adipocitos (gamma) (PPAR-gamma)	
	ADIPOQ	Síntesis de adiponectina para oxidación de ácidos grasos y glucosa.	
Proteínas	N/A	No aplica	**05 - 15%**
ACTIVIDAD FISICA			
Motivación para hacer ejercicio	BDNF	Factor neurotrófico derivado del cerebro (habilidades cognitivas y sistema motor)	
Tipo de ejercicio	ACTN3	Gen codificante de la proteína 'actinina alfa-3'	**VELOCIDAD Y FUERZA**
	EDN1	Producción de endotelina	
	PPARD	Represión transcripcional y señalización de receptores en núcleo.	
	INSIG2	Bloqueo del elemento de unión regulador de esteroles.	
Tiempo de ejercicio	COMT	Síntesis de catecol-o-metiltransferasa	**60 MINUTOS DIARIOS**
	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	
	LEPR	Receptor de leptina, regulador del metabolismo de grasas	
	LIPC	Síntesis de lipasa de triglicéridos hepáticos	

medicina.genomica@genolifeadn.com

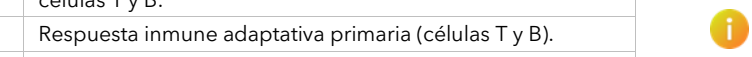
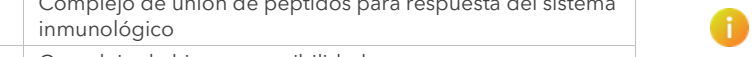
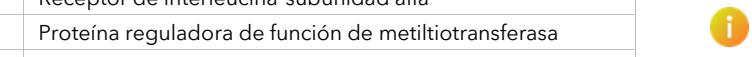
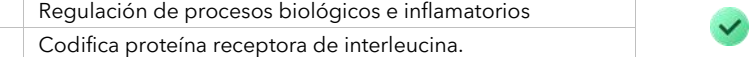
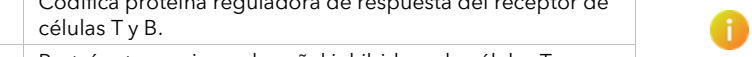
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Rendimiento deportivo	NOS3	Producción de óxido nítrico- sintasa (3)	✓
INTOLERANCIAS			
Fructosa	ALDOB	Conversión reversible de la fructosa a gliceraldehído	✓
Histamina	AOC1	Codificador de amina oxidasa para metabolización de histamina	✓
Lactosa	MCM6	Síntesis de Lactasa	✗
Cacahuate	HLA-DRA	Gen codificante del complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica.	✓
Almidón	AMY1A	Codifica amilasa alfa 1A	✓
Granos integrales	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	✓
	TCF72	Factor de transcripción	
Gluten	HLA-DQA1	Activar la respuesta inmune	i
	PTPN22	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B.	
	STAT4	Proteína mediadora de respuesta de linfocitos y diferenciadora de células T.	
	HLA-DQ8	Gen codificante del complejo de unión de péptidos involucrados en respuesta del sistema inmunológico.	
	HLA-DRA	Gen codificante del complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica.	
	HLA-DQB1	Receptor celular para la función del sistema inmune.	
	ELMO1	Promueve la fagocitosis y migración celular	
Cafeína	CYP1A2	Codifica enzima catalizadora del metabolismo de cafeína.	✓
Alcohol	ALDH2	Codifica aldehído deshidrogenasa para metabolización del alcohol. (Conversión de acetaldehído a ácido acético).	✓
VITAMINAS			
Vitamina A	BCMO1	Enzima clave en el metabolismo de b-caroteno a vitamina A	✗
Vitamina B2	MTRR	Síntesis de metionina	✓
Vitamina B6	NBPF3	Eliminación de B6 en sangre	✗
Vitamina B7	BTD	Genera biotina libre para su aprovechamiento	✓
Vitamina B9	MTHFR	Síntesis de metilene tetra hidrofolato reductasa	✗
Vitamina B12	FUT2	Absorción de vitamina B12	✓
Vitamina C	SLC23A1	Transportador de la Vitamina C	✓
Vitamina D	GC	Transportadora de la vitamina D y metabolitos plasmáticos	✗
	CYP2R1	Conversión de la vitamina D en 25-hidroxivitamina	
Vitamina E	APOA5	Síntesis de alipoproteínas	✗
MICRONUTRIENTES			
Arginina	F12	Receptor de quinasa acoplado a proteína	✗
Beta-Alanina	AGXT2	Actividad alanina-glioxilato aminotransferasa	✓
Calcio	GC	Transportadora de la vitamina D y metabolitos plasmáticos	✓
Carnitina	SLC16A9	Actividad importadora transmembranal de ácido monocarboxílico	✓
Creatina	CKM	Cataliza la transferencia de fosfato en fosfato de creatina	✓
Cisteína	CTH	Cataliza la transulfuración de metionina a cisteína	i
Coenzima Q10	CoQ3	Componente de las vías de transporte de electrones	✓
Cobre	ATP7B	Transporte de cobre, beta-polipéptido.	✓
Fosforo	ALPL	Eliminación de la vitamina B6 / codifica una proteína de la fosfatasa alcalina	✓
	PDE7B	Codifica una Fostodiesterasa específica de AMPc	

medicina.genomica@genolifeadn.com

Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Glutatión	GSTP1	Desintoxicación celular	
Glutamina	GLS2	Cataliza la hidrólisis de glutamina a glutamato	
Hierro	HFE	Regulador de Hierro homeostático	
Luteína y Zeaxantina	BCMO1	Codifica beta-caroteno monooxigenasa, enzima clave en el metabolismo de la vitamina A.	
Melatonina	MTNR1B	Receptor de melatonina	
Magnesio	LOC101928316	Nucleotidasa dependiente de calcio	
Omega 7	GCKR	Proteína reguladora para inhibición de la glucocinasa	
Omega 3 y 6	FADS1	Enzima desaturasa de ácidos grasos	
Prolina	PRODH	Catalizador del primer paso de degradación de prolina.	
Potasio	TRPM6	Canal iónico con actividad cinasa	
Selenio	DMGDH	Precursor de dimetilglicina-deshidrogenasa	
Sodio	ACE	Conversión de angiotensina I a péptido activo	
Tirosina	LOC102723639	RNA no codificante ubicado entre AC009804.1 y AC008125.1	
Zinc	SLC39A14	Proteína transmembranal transportadora de solutos	
CARDIOVASCULAR			
Enfermedad coronaria	LDLR	Receptor de lipoproteína de baja densidad (LDL)	
	SMAD3	Modulador transcripcional y mediador de rutas de señalización celular	
	CDKN2A	Silenciamiento epigenético de genes	
	CDKN2B	Silenciamiento epigenético de genes	
	CDKN2B-AS1	Silenciamiento epigenético de genes (a partir de una molécula de RNA funcional)	
	Intergen_9p21	Silenciación epigenética en región cromosómica 9p21	
	CDH13	Protección de células endoteliales vasculares	
	MTHFD1L	Síntesis de tetrahidrofolato	
	Intergen_5q21	Región no codificante, factor de importancia en desarrollo y susceptibilidad de enfermos cardiovasculares	
	CXCL12	Síntesis de quimiocina (ligando para receptores de membrana)	
Hipertensión arterial	EDN1	Producción de endotelina	
	BCAT1	Transaminación reversible de ácidos alfa ceto a L-aminoácidos.	
	AGTR1	Receptor de angiotensina II tipo 1, regulador de la secreción de aldosterona	
Fibrilación auricular	Intergen_4q25	RNA no codificante ubicado entre PITX2 y LINC01438, asociada a riesgo de padecer fibrilación auricular	
Aneurisma	Intergen_8q11.23	Región no codificante asociada a aneurisma	
	CDKN2A / CDKN2B	Silenciamiento epigenético de genes (a partir de una molécula de RNA funcional)	
	RP1	Regula la polimerización de microtúbulos	
	BOLL	Desarrollo de células germinales	
Trombolismo	F2	Factor de coagulación para generación de trombina	
	F5	Cofactor de coagulación 5 circulante en plasma	
	PPARG	Proteína reguladora en diferenciación de adipocitos (gamma) (PPAR-gamma)	
	KCTD10	Antígeno de proliferación celular para síntesis de DNA y célula.	

Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Hipercolesterolemia	MMAB	Cataliza la conversión de vitamina B12 a adenosilcobalamina	
	LIPC	Síntesis de lipasa de triglicéridos hepáticos	
	PPARD	Represión transcripcional y señalización de receptores en núcleo.	
	APOE	Síntesis de lipoproteínas	
	KCTD10	Antígeno de proliferación celular para síntesis de DNA y célula.	
	HNF1A	Factor de transcripción del metabolismo de lípidos.	
METABOLISMO			
Diabetes tipo II	HHEX	Codifica el factor de transcripción de diferenciación hematopoyética.	
	TCF7L2	Factor de transcripción 7 tipo 2. Codifica un grupo de alta movilidad (HMG) cuyo factor de transcripción es importante en la vía de señalización Wnt.	
	Intergen_11p12	SNP asociado a diabetes tipo 2	
	CDKN2A / CDKN2B	Silenciamiento epigenético de genes (a partir de una molécula de RNA funcional)	
	IGF2BP2	Unión a ARNm de IGF2 parecido a insulina y regula su traducción	
	SLC30A8	Acumulación de zinc en vesículas intracelulares	
	CDKAL1	Proteína reguladora de función de metiltiotransferasa	
	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	
Hipertrigliceridemia	LPL	Hidrólisis de triglicéridos por lipoproteína lipasa.	
	TBL2	Función reguladora de la vía de señalización intracelular	
	GALNT2	Niveles de triglicéridos y lipoproteínas de alta densidad	
Hígado graso no alcohólico	PNPLA3	Hidrólisis de triacilglicerol en adipocitos	
Colitis ulcerosa	IL23R	Codifica proteína receptora de interleucina, relacionado a procesos del sistema inmune y respuestas inflamatorias	
Degeneración macular	C2/CFH	Glicoproteína formadora de complejos proteicos	
	CFH	Protege las células sanas al evitar que el sistema del complemento se active cuando no es necesario.	
	ARMS2, HTRA1	Proteína estructural de la matriz extracelular coloidal del ojo.	
Metabolismo hormonal (Estrógeno)	CYP1A1	Enzima catalizadora del metabolismo de fármacos, hormonas esteroideas y otros lípidos.	
	CYP1B1	Enzima catalizadora del metabolismo de fármacos, hormonas esteroideas y otros lípidos.	
	CYP1B1	Enzima catalizadora del metabolismo de fármacos, hormonas esteroideas y otros lípidos.	
	CYP3A4	Enzima encargada de la metabolización de aprox. La mitad de los fármacos de uso común.	
	GSTT1	glutatión S-transferasa	
	MnSOD	Estrés oxidativo	
	GSTP1	Desintoxicación celular	
	TP53	Proteína supresora de tumores con dominios de activación transcripcional.	
INMUNOLÓGICO			
Asma	SLC22A5	Proteína integral de membrana transportadora de solutos	
	GSDMB	Apoptosis celular	

medicina.genomica@genolifeadn.com

Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Artritis reumatoide	HLA-DQB1	Receptor celular para la función del sistema inmune.	
	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios.	
	STAT4	Proteína mediadora de respuesta de linfocitos y diferenciadora de células T.	
	TNPO3	Receptor de importación nuclear para proteínas ricas en serina/arginina.	
	PTPN22	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B.	
	LCE3D	Síntesis de queratinocitos (células epidérmicas).	
	CTLA4	Proteína transmisora de señal inhibidora de células T.	
	CCL19, CCL21	Activación de linfocitos (receptor de citoquinas en células T y B)	
	CD28	Glicoproteína de membrana de linfocitos (células T)	
	CD2	Antígeno de superficie en linfocitos de sangre periférica (reconocimiento inmunológico)	
Diabetes tipo I	CLEC16A	Codificador de la lectina tipo C.	
	CTLA4	Proteína transmisora de señal inhibidora de células T	
	IL7R	Recombinación durante el desarrollo de linfocitos	
	PTPN22	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B.	
	BACH2	Respuesta inmune adaptativa primaria (células T y B).	
	LINC01104	Variante intergenética (posición 2q11.2, seguido de AFF3, factor de transcripción de tejido linfoide)	
	NAA25	Acetila los residuos de metionina seguidos de residuos ácidos o de asparagina	
	CLEC16A	Codificador de la lectina tipo C.	
Enfermedad celiaca	HLA-DQA1	Activar la respuesta inmune	
	PTPN22	Regulador de respuesta de receptor de células T y B	
	STAT4	Mediador de respuesta de linfocitos y diferenciar células T	
	HLA-DQ8	Complejo de unión de péptidos para respuesta del sistema inmunológico	
	HLA-DRA	Complejo de histocompatibilidad en respuesta inmunológica	
	HLA-DQB1	Receptor celular para función del sistema inmunológico	
	ELMO1	Promueve fagocitosis y migración celular.	
Enfermedad de Crohn	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios	
	IL2RA	Receptor de interleucina subunidad alfa	
	CDKAL1	Proteína reguladora de función de metiltiotransferasa	
	HLA-DBQ1/ MTCO3P1	Variante intergenética (HLA-DBQ1 y MTCO3P1) asociado a riesgo de enfermedad de Crohn.	
Enfermedad de graves (Hipertiroidismo)	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios	
	IL-23R	Codifica proteína receptora de interleucina.	
Hipotiroidismo primario	PTPN22	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B.	
	CTLA4	Proteína transmisora de señal inhibidora de células T.	
Esclerosis múltiple	HLA-DRA	Complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica.	
	CLEC16A	Codificador de la lectina tipo C.	
	IL2RA	Receptor de interleucina subunidad alfa	
	IL7R	Recombinación durante el desarrollo de linfocitos	

medicina.genomica@genolifeadn.com

Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Gota	SLC2A9	Transportadora de glucosa	✗
Hemocromatosis hereditaria	HFE	Regulador de hierro homeostático	✓
Lupus	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios	✓
	ITGAM	Adherencia de neutrófilos y monocitos para estimulación de endotelio	
	HLA-DQA1	Activa la respuesta inmune	
	CTLA4	Proteína transmisora de señal inhibidora de células T.	
	HLA-DRA	Gen codificante del complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica.	
	STAT4	Proteína mediadora de respuesta de linfocitos y diferenciadora de células T.	
Vitíligo	BACH2	Respuesta inmune adaptativa primaria (células T y B).	i
	CASP7	Ejecución de la fase de apoptosis.	
	CD44	Proteína transportadora de solutos y moléculas pequeñas (principalmente glutamato).	
	IFIH1	Iniciación de a traducción, corte y empalme mitocondrial, ensamble de ribosoma.	
	SLA, TG	Síntesis de tiroglobulina.	
	TICAM1	Susceptibilidad de presentar vitíligo. Proteína de acoplamiento con receptor de interleucina-1.	
	PTPN22	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B.	
Psoriasis	LCE3D	Síntesis de queratinocitos (células epidérmicas).	i
	NOS2	Producción de óxido nítrico-sintasa (2). Mediador biológico de radicales libres.	
NEUROLÓGICO			
THDA	ANKK1/DRD2	Codificador de serotonina/treonina quinasa, superfamilia de proteínas quinasa encargadas de la transducción y señalización celular.	✗
Trastorno de la Conducta	ARHGAP22	Proteína de unión GTP con respuesta a insulina dependiente de quinasa.	✓
	Intergen_2p11.2	Variante intergenética asociada a trastorno conductual.	
	LINC00331	Variante intergenética (posición 13q31.1, seguido del gen HSPD1P8) asociado a trastorno conductual.	
	RNF150	Codificador de componentes integrales de membrana para unión iónica.	
Autismo	Intergen_5p15.31	Codificador de componentes integrales de membrana para unión iónica	✓
	ADRB2	Proteína integral de membrana que actúa como receptor beta adrenérgico.	
	AMPD1	Enzima que convierte el monofosfato de adenosina en monofosfato de inosina.	
Bipolaridad	ANK3	Codificador de anquirina 3, encargado de activación y proliferación celular.	✓
Depresión	SLC6A15	Transportador de aminoácidos neutros.	✗
	TPH1	Asociado a esquizofrenia, tendencias suicidas y limitaciones del transporte de serotonina.	
Ansiedad	SLC6A4	Proteína integral de membrana transportadora de serotonina (neurotransmisor)	✓
Migraña	MTHFR	Síntesis de metilene tetrahidrofolato reductasa	i
	PRDM16	Factor de transcripción del zinc con N-terminal.	
	LRP1	Receptor de lipoproteínas de baja densidad tipo 1	

Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Alzheimer	APOE	Síntesis de lipoproteínas	
	APOC1	Metabolismo de lipoproteínas	
	CR1	Proteína transmembranal del sistema inmune asociada a Alzheimer	
ORTOPÉDICO			
Fracturas	VDR	Receptor de vitamina D, regulador metabólico y respuesta inmunológica.	
Fatiga Muscular	NAT2	Codifica la enzima N- acetiltransferasa.	
Dolor Muscular	COMT	Síntesis de catecol-o-metiltransferasa.	
Calambres	AMPD1	Enzima adenosina monofosfato desaminasa I.	
Osteoporosis	LRP5	Receptor de lipoproteínas de baja densidad tipo 5.	
	VDR	Receptor de vitamina D, regulador metabólico y respuesta inmunológica.	
Tendinopatías	COL1A1	Síntesis de colágeno tipo 1 (huesos, tendones, córnea y piel).	
DERMATOLÓGICO			
Firmeza y Elasticidad de la Piel	IL6	Citocina autorreguladora implicada en numerosas respuestas inflamatorias y la maduración de células B.	
	ADIPOQ	Síntesis de adiponectina para oxidación de ácidos grasos y glucosa	
Edad Facial	TYR	Conversión de tirosina a melanina, interrupción de la glicación	
	MC1R	Producción de melanina M1	
Fotopigmentación	MC1R	Producción de melanina M1	
Estrés Oxidativo	MnSOD	Miembro de la familia del superóxido dismutasa de hierro / manganeso	
	NQO1	NAD(P)H quinona deshidrogenasa, reducción de quinonas a hidroquinonas.	
Acné	Intergen_11q13.1	Región no codificante entre RNASEH2C y KRT8P26, asociado a irritabilidad en la dermis.	
	Intergen_5q11.2	Región no codificante entre AC027329.1 y AC026477.1 asociado a irritabilidad en la dermis.	

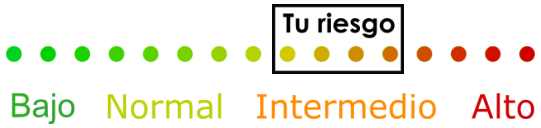
medicina.genomica@genolifeadn.com

• COMPORTAMIENTO ALIMENTICIO •

COMPORTAMIENTO COMPULSIVO

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FTO	T:T	**Normal**
COMT	A:G	**Intermedio**
NMB	G:G	**Normal**
TAS2R38	G:G	**Normal**



Interpretación

De acuerdo a las variantes genéticas analizadas, presentas un **RIESGO INTERMEDIO** a desarrollar conductas compulsivas alimentarias debido a sensación de saciedad disminuida.

El **control de la ingesta** es un elemento fundamental en la regulación del peso corporal. Ciertos genes intervienen en la regulación del apetito, codificando péptidos orientados a transmitir señales de hambre y saciedad. Se ha demostrado a la influencia de numerosas variantes genéticas en **la susceptibilidad al incremento del IMC (índice de masa corporal).** En ocasiones, el riesgo genético puede no coincidir con el IMC, ya que debe tenerse en cuenta que **la obesidad es el resultado de la combinación de varios factores entre los que se encuentran estilo de vida, el entorno y la genética.**

Acerca de los genes

El gen **FTO** se le conoce como 'Fat Gene' en inglés –gen de la gordura–dado que tiene **una relación estrecha con el metabolismo de grasas** en nuestro organismo. Sus polimorfismos se asocian con **aumento al IMC.**

Las variantes del gen **COMT,** gen asociado a **síntesis de catecol-o-metiltransferasa y varía los niveles de dopamina** cuyas implicaciones están en funciones cerebrales como la sinapsis entre células.

Las mutaciones en el gen **NMB,** codificador de **neuropéptidos que regulan el comportamiento alimentario** están asociados directamente con el **aumento de peso y obesidad**. Específicamente relacionado con procesos de señalización, los efectos de la neuromedina-beta **estimulan una compensación calórica, comportamientos alimenticios y con qué regularidad se ingieren los alimentos,** alterando la sensación de saciedad.

Mutaciones en el gen **TAS2R38** alteran la percepción al gusto amargo específicamente, donde el **genotipo alterado** tiene una posibilidad de **no percibir lo amargo** de las comidas o bebidas a comparación del genotipo C:C (normal). Por otro lado, se ha identificado que esta variante también tiene un control sobre el comportamiento alimenticio y las tendencias a comer más, independientemente de que se sienta hambre o no; esto es más prominente en mujeres con el genotipo alterado T:T.

Recomendaciones

Es de acuerdo a tu genética que existe la posibilidad que desarrolles predisposición por comer de manera compulsiva. Ten en cuenta que **los genes no definen tus acciones**, por lo que una predisposición en esta categoría no significa que presentarás dicho comportamiento al comer**. La obesidad es el resultado de factores externos e internos**. Los buenos hábitos alimenticios, practicar ejercicio y una dieta balanceada son la clave para no desarrollar obesidad aun cuando presentes variantes genéticas poco favorecedoras.

ALIMENTACIÓN ENTRE COMIDAS

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MC4R	T:T	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

De acuerdo a tu análisis genético, tu genotipo presentas una predisposición **BAJA** a querer comer **más entre comidas**, como respuesta al comportamiento compulsivo dictado por tus genes.

Se ha demostrado que **la mutación en el gen que codifica para el receptor de melanocortina 4 (MC4R) tiene una influencia sobre las preferencias en la alimentación.**

Además de estar relacionado con lo que nos gusta comer, y en qué cantidad, entre el 1 y el 5% de las personas con obesidad padecen alguna anomalía en este gen.

El **gen MC4R ha sido asociado a una predisposición al consumo de alimentos grasos**, es decir con alto contenido calórico.

Acerca del gen

El **gen MC4R** no posee intrones en su cadena de nucleótidos, los defectos en este gen son una causa de obesidad autosómica dominante, **riesgo a tender a un índice de masa corporal mayor e influenciar el comportamiento alimenticio** de forma negativa, alterando la sensación de saciedad.

PERCEPCIÓN Y SENSIBILIDAD AL DULCE

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TAS1R3	C:C	**Normal**
SLC2A2	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Tu resultado indica que tu genotipo no está asociado a cambios en la percepción del sabor dulce y en consecuencia tienes **MENOR PREFERENCIA** por las comidas dulces.

El **consumo de alimentos dulces** produce gran placer en la mayoría de las personas, esto se debe a **la liberación de neurotransmisores asociados a la sensación de placer** tal como sucede con cualquier tipo de droga. La preferencia por el consumo de alimentos con gran cantidad de azúcares depende de algunos genes, entre lo que se encuentra **SLC2A2**, el cual codifica para una **proteína transportadora de glucosa** (azúcar que proporciona energía en las células del cuerpo).

Acerca de los genes

El gen **SLC2A2** es la familia 2 de transportadoras de solutos, miembro 2; **mutaciones en este gen están asociados a susceptibilidad de padecer diversas enfermedades** como diabetes mellitus no dependiente de insulina y síndrome de Fanconi-Bickel (acumulación de glucógeno en distintas partes del cuerpo), **dada las tendencias a consumir mayores cantidades de azúcar.**

TAS1R3 por otro lado es el receptor de sabor 1, miembro 3: este miembro de la familia de receptores de sabores se puede unir al miembro 1 (TAS1R1) para sensación del sabor 'umami' (registrado como globalmente 'agradable' al gusto), o al miembro 2 (TAS1R2) para **sensación del sabor dulce.** Sus polimorfismos provocan una **alteración a la sensibilidad del dulce** principalmente, así como **metabolización de carbohidratos,** pues la proteína codificada forma parte del proceso de digestión y absorción de carbohidratos, así como transducción de señales del gusto.

Recomendaciones

En caso de presentar un riesgo mayor de tendencia al dulce, se recomienda disminuir el consumo de panes, pastelería, golosinas y alcohol para no desarrollar enfermedades relacionadas al alto consumo de estas, además de obesidad y un índice de masa corporal (IMC) elevado.

medicina.genomica@genolifeadn.com

PERCEPCIÓN DEL GUSTO AMARGO

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TAS2R38	G:G	**Normal**
TAS2R38	G:G	**Alterado**

Interpretación

En base a tu perfil genético tienes **una MENOR SENSIBILIDAD de percibir el gusto amargo.**

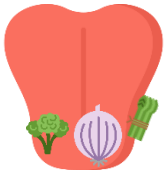
El uso de cítricos y hierbas aromáticas mejoran el sabor a los alimentos amargos.

Muchas sustancias con gusto amargo son nocivas y la percepción del gusto amargo probablemente evolucionó para prevenir el consumo de toxinas en plantas.

Las personas seleccionan sus alimentos basándose en varios factores fisiológicos, nutricionales, ambientales y socioculturales, sin embargo, **las cualidades sensoriales del alimento son críticas para las preferencias en la dieta,** y el gusto en particular puede ser **el determinante más importante** en la selección de alimentos.

La percepción de cada una de estas modalidades del gusto está mediada genéticamente, por lo que conocer nuestro perfil genético nos va a ayudar a entender nuestra mayor o menor preferencia por ciertos alimentos.

La variación genética en los receptores del gusto puede contribuir a diferencias en la selección de alimentos y hábitos alimenticios. Los polimorfismos en los genes que codifican para los receptores del gusto explican parte de la variabilidad observada en la percepción del gusto. **Esta variabilidad tiene una fuerte influencia nutricional y por lo tanto en nuestro estado de salud, así como en el riesgo de alguna enfermedad crónica.**



Acerca de los genes

El gen **TAS2R38** presenta dos variantes: rs1726866 y rs713598. Mutaciones en este gen alteran la percepción al gusto amargo específicamente, donde el genotipo alterado tiene una posibilidad de no percibir lo amargo de las comidas o bebidas a comparación del 'normal' e intermedio.

Recomendaciones

Las fuentes de sabores amargos **son comunes e incluyen plantas nutritivamente significativas como espinaca, acelga, berros y muchas verduras como brócoli, col, coliflor, entre muchas otras**. Son muchos los beneficios a la salud obtenidos del consumo de este tipo de alimentos con fitoquímicos que le confiere el sabor amargo. Debido a las variantes identificadas en el gen **TAS2R38** de tu ADN, es posible que percibas demasiado estos sabores como un amargo intenso que forzaría a evitar su consumo, y esto podría afectar tu estado nutricional y de salud.

medicina.genomica@genolifeadn.com

• METABOLISMO DE GRASAS •

GRASAS SATURADAS

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
APOA2	A:G	**Intermedio**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

De acuerdo al resultado del análisis de tus variantes en el gen **APOA2,** presentas **RIESGO BAJO** de desarrollar obesidad cuando se consume una dieta alta en grasas saturadas.

El **colesterol HDL y colesterol LDL** son dos tipos de lipoproteínas, una combinación de grasas (lípidos) y proteína. Los lípidos necesitan unirse a las proteínas para poder moverse en la sangre. **El HDL y el LDL tienen funciones diferentes.**

HDL: significa lipoproteínas de alta densidad, en inglés. A veces se le llama **colesterol 'bueno'** porque transporta el colesterol de otras partes del cuerpo hacia el hígado. Ahí, el hígado **elimina el colesterol del cuerpo.**

LDL: lipoproteínas de baja densidad, en inglés. A este se le conoce como el **colesterol 'malo'** porque un nivel alto de LDL lleva a una acumulación del colesterol en las arterias.

Acerca del gen

APOA2, encargado de la **regulación del metabolismo lipídico,** codifica la apolipoproteína A-II, la segunda proteína más abundante de las lipoproteínas de alta densidad. Defectos y variantes en este gen se expresan en una deficiencia de la apolipoproteína A-II y **su mal funcionamiento tiene como consecuencia el desarrollo de hipercolesterolemia.**

Recomendaciones

Independientemente del resultado obtenido**, siempre es recomendable moderar el consumo de grasas saturadas para reducir los riesgos** de enfermedades cardiovasculares, como enfermedades coronarias y arterosclerosis.

medicina.genomica@genolifeadn.com

GRASAS INSATURADAS

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FTO	T:T	**Alterado**

Interpretación

Según el análisis de tu perfil genético, el resultado obtenido indica que la ingesta elevada de grasas no saturadas en la dietan **NO FACILITAN** **la pérdida de peso**.

Las **grasas insaturadas** son **muy beneficiosas para el organismo** ya que las aprovecha al máximo evitando su acumulación en las zonas en las que no queremos que esto suceda.

El tipo de grasas monoinsaturadas suelen ser tan eficaces como las grasas poliinsaturadas en la reducción del colesterol total y el LDL (colesterol malo) sin afectar niveles de HDL (colesterol bueno).

El aceite de oliva es especialmente rico en ácidos grasas monoinsaturados. Algunos estudios han confirmado–con un alto nivel de confiabilidad–que **el consumo de aceite de oliva extra virgen protege contra las enfermedades cardiovasculares** a individuos de alto riesgo.

Acerca del gen

El gen **FTO** se le conoce como 'Fat Gene' en inglés –gen de la gordura–dado que tiene **una relación estrecha con el metabolismo de grasas** en nuestro organismo. Los polimorfismos analizados para estas variantes están asociados con una **mayor posibilidad de diabetes tipo 2 y aumento al índice de masa corporal IMC** que se traduce en una tendencia a la obesidad.

Recomendaciones

Los ácidos grasos monoinsaturados pueden reducir el colesterol total, en especial el LDL-colesterol (colesterol malo), sin afectar al HDL (colesterol bueno). Además, ayudan a prevenir el riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares.

Debes **mantener en monitoreo tus niveles de HDL y de LDL** en tu sangre. Te recomendamos un **estudio de perfil de grasas anual** para mantener vigilado que poseas niveles normales de tu perfil graso.

GRASAS POLIINSATURADAS	GRASAS MONOINSATURADAS
Se encuentra en alimentos vegetales y animales: salmón, aceites vegetales, nueces y semillas.	Se encuentran en alimentos de plantas: nueces, aguacates y aceites vegetales.

Comer cantidades moderadas de grasas poliinsaturadas y monoinsaturadas en lugar de grasas *trans* y saturadas puede tener beneficios para tu salud.

medicina.genomica@genolifeadn.com

TENDENCIA DE IMC EN RELACIÓN AL CONSUMO DE GRASAS

METABOLISMO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
PPARG	C:C	**Normal**

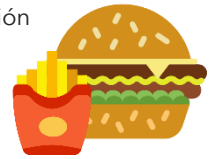
Metabolismo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

De acuerdo a tu perfil genético el consumo de grasas monoinsaturadas **NO ESTÁ ASOCIADO a la pérdida de peso** y a la disminución del porcentaje de grasa corporal.

El gen que se analiza en este estudio se ha demostrado que tiene una relación estadísticamente significativa con la sensibilidad de las personas sobre una dieta alta en grasas de acuerdo a estudios científicos.



Estos estudios han demostrado que **la cantidad de grasa en la dieta afecta qué tanto peso los individuos pueden perder dependiendo de su genotipo** o de estos genes. Un estudio encontró que las personas con un genotipo desfavorable eran más propensas a acumular grasa corporal, tenían una cintura más amplia **y un índice de masa corporal más alto (IMC) proporcional a la grasa que consumían** comparado con otros sujetos de genotipo diferente.

El genotipo favorable puede consumir mayores cantidades con menos repercusiones, y una dieta baja en calorías representaba una pérdida de peso a comparación de aquellos con el genotipo desfavorable.

Acerca del gen

La proteína codificada por **PPARG** se ha visto implicada en la patología de numerosos padecimientos como **la obesidad, diabetes, ateroesclerosis y cáncer**. Además de verse el riesgo aumentado por polimorfismos alterados del genotipo, **la susceptibilidad de desarrollar estas enfermedades** mencionadas depende de **la cantidad de grasa saturada** que se consuma con regularidad en la dieta.

• PREDISPOSICIÓN AL SOBREPESO •

SEDENTARISMO

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
INSIG2	C:G	**Intermedio**
MC4R	T:T	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

De acuerdo a tus resultados, según las variantes analizadas de los genes **INSIG2 y MC4R** presentas **RIESGO BAJO** de padecer obesidad por comportamientos de sedentarismo.

La **obesidad** es la acumulación excesiva de tejido adiposo, consecuencia del desequilibrio energético. Numerosas alteraciones genéticas se caracterizan por la obesidad. En algunos casos **mutaciones en un solo gen pueden tener un efecto importante sobre el índice de masa corporal (IMC).**

Acerca de los genes

La alteración de la variante específica para **INSIG2** ha demostrado estar relacionada con una mayor **susceptibilidad de tendencia hacia la obesidad con mayor IMC,** de mismo modo (en varones) se presenta que, con el genotipo de riesgo presente, los **efectos del ejercicio se ven disminuidos** a comparación de aquellas personas que poseen el genotipo 'normal'.

Acerca de los genes

La alteración de la variante específica para INSIG2 ha demostrado estar relacionada con una mayor susceptibilidad de tendencia hacia la obesidad con mayor IMC, de mismo modo (en varones) se presenta que, con el genotipo de riesgo presente, los efectos del ejercicio se ven disminuidos a comparación de aquellas personas que poseen el genotipo 'normal'.

La proteína codificada por **INSIG2 bloquea la producción de colesterol y ácidos grasos**, además se encuentra ligada a la presencia de obesidad. Por otro lado, el gen **MC4R** es un receptor acoplado a proteínas G que participa en la ruta de señalización hipotalámica leptina-melanocortina.

El gen **MC4R** no posee intrones en su cadena de nucleótidos, **los defectos en este gen son una causa de obesidad autosomal dominante**, riesgo a tender a un índice de masa corporal mayor **e influenciar el comportamiento alimenticio de forma negativa**, alterando la sensación de saciedad. La activación del MC4R juega un papel clave en el mantenimiento de la homeostasis energética y **se asocia con la supresión de la ingesta de alimentos**. La deficiencia de MC4R se transmite de forma codominante, con expresividad y penetrancia variable entre los grupos étnicos**. Ambos genes (**INSIG y MC4R) **determinan en conjunto la tendencia a presentar obesidad.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

APEGO A UNA DIETA

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ADIPOQ	G:G	**Normal**
APOA2	A:G	**Intermedio**
FTO	G:G	**Normal**
FTO	T:T	**Normal**
MC4R	G:G	**Normal**
PCSK1	T:T	**Normal**

Interpretación

Tu resultado indica que presentas un grado de **DIFICULTAD BAJA** para llevar un régimen de alimentación sana de acuerdo a las variantes genéticas analizadas.

El concepto global **de la dieta** comprende **todos los alimentos y bebidas necesarios para poder obtener un buen funcionamiento** del organismo.

De manera general, es la **forma o el modo en que se vive,** es un hábito y para que sea adecuada debe incluir equilibradamente grasas, proteínas, carbohidratos, minerales, vitaminas y agua. Nuestro concepto de **apego a una dieta** viene dado por el **comportamiento del individuo** frente a este modo de vida, es decir, **el cumplimiento o no de las pautas** que debería seguir frente a una nutrición saludable.

Existen muchos factores que intervienen para el seguimiento de un régimen nutricional, uno de ellos es **el factor genético**, en el cual las variantes presentes en tus genes provocan una respuesta de mayor o menor grado de dificultad para seguir las pautas de nutrición adecuadas. **Esto no quiere decir que tu comportamiento sea regido únicamente por tus genes,** ya que factores físicos y clínicos, además de **factores ambientales** influyen en el pago a un régimen de alimentación establecido.

Acerca de los genes

ADIPOQ es el gen codificante de proteínas involucradas en **procesos hormonales, metabólicos y dominio de colágeno**. **Síntesis de adiponectina y degradación del colágeno**. Mutaciones en este gen provocan una deficiencia de adiponectina.

El gen **APOA2** codifica la apolipoproteína A-II, la segunda proteína más abundante de las lipoproteínas de alta densidad. **Defectos y variantes de este gen se expresan en una deficiencia de la apolipoproteína A-II, su mal funcionamiento y desarrollo de hipercolesterolemia.**

Al gen **FTO**, en inglés, se le conoce como "Fat Gene" (Gen de la Gordura en español), dado que tiene una relación muy estrecha con todo el **metabolismo de las grasas en nuestro organismo**. **Los polimorfismos** de riesgo analizados para estas variantes (rs1121980 y rs9939609) **están asociados con una mayor probabilidad de diabetes tipo 2 y aumento en el índice de masa corporal (tendencia a obesidad).**

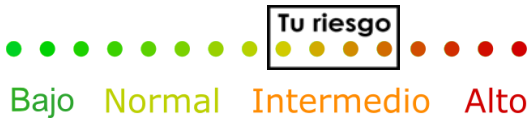
El gen **MC4R** no posee intrones en su cadena de nucleótidos, **los defectos en este gen son una causa de obesidad autosomal dominante, riesgo** a tender a un índice de masa corporal mayor **e influenciar el comportamiento alimenticio de forma negativa, alterando la sensación de saciedad.**

Mutaciones del gen **PCSK1** han sido registradas como **variaciones que generan una tendencia a la obesidad** y deficiencia en el funcionamiento de la proteína codificada por el gen (asociada a 7 de los aminoácidos esenciales). Así mismo, al formar parte del metabolismo de la insulina, el polimorfismo de riesgo igualmente está asociado a una sensibilidad mayor a la insulina.

SENSACIÓN DE SACIEDAD

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
COMT	A:G	**Intermedio**
NMB	G:G	**Normal**



Interpretación

Según el análisis de tus variantes, presentas una **predisposición genética** **INTERMEDIA** de presentar sensación de saciedad.

La saciedad está controlada parcialmente por el hipotálamo, su azúcar en la sangre y tener comida en el estómago y los intestinos.

La **saciedad** es una sensación de estar satisfecho. Su estómago le dice al cerebro que está lleno. Normalmente, esta sensación hace que usted deje de comer y no vuelva a pensar en comida por varias horas.

Acerca de los genes

El catecol-o-metiltransferasa es una de las varias enzimas que degradan las catecolaminas (tales como la dopamina, adrenalina y noradrenalina) en los seres humanos, la cual se encuentra codificada por el gen **COMT.** El gen **COMT** es relevante para el procesamiento emocional, ya que parece influenciar las interacciones entre las regiones prefrontales y límbicas.

El gen **NMB en conjunto con el gen COMT** determina el comportamiento de sedentarismo que tiene una influencia directa en la predisposición al sobrepeso, ya que determina comportamientos que derivan en la acumulación de grasa corporal y aumento del IMC.

Recomendaciones

Ingerir fibra es seguramente el consejo más importante para sentirse saciado. La fibra es un tipo de carbohidrato que el cuerpo humano no puede digerir, por lo que ocupa volumen en el tracto digestivo sin que aporte calorías. Esto hace que el estómago esté más lleno, con lo que las señales que se envían al cerebro es de que ya no hay que comer más.

El agua también permite favorecer la sensación de saciedad. Además de ser muy importante hidratarse para la salud general del cuerpo, beber regularmente agua es bueno para controlar el hambre. Ayuda a mitigar las sensaciones de gran hambre que pueden aparecer, y tomar un poco de agua mientras se come también es recomendable. El agua es aún más interesante cuando está asociada a los alimentos. Existen alimentos que contienen muy poca agua, lo que hace que tengan muy poco volumen y que a veces se coma más de la cuenta. El agua no tiene calorías, por lo que comer una sopa de verduras o un gazpacho puede ser una excelente idea para controlar lo que se come y sentir saciedad.

Hay muchas personas que tienden a comer muy rápidamente. Esto es perjudicial por diferentes razones. Para empezar, cuando se come rápido no se consigue masticar bien la comida, y además se puede tragar aire. Pero tal vez lo peor es que no se da tiempo al cuerpo a enviar las señales de saciedad al cerebro y a recibir su respuesta de inhibición para comer. Esto hace que durante unos minutos se pueda comer más de lo debido.

Planificando las comidas es mucho más fácil conseguir unos hábitos alimenticios saludables. Preparar los menús es importante para no comer demasiado. Por ejemplo, es muy recomendable preparar un plato con lo que se va a comer y no ir repitiendo diferentes cantidades y añadir cosas más tarde. Los seres humanos son seres visuales, y comer lo que hay en un plato de comida ayuda a entender que no se debe comer más.

• SUGERENCIAS DIETÉTICAS •

GRASAS

CONSUMO: **30 - 35%**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
APOA2	A:G	**Intermedio**
LIPC	T:T	**Alterado**
PPARG	C:C	**Normal**
ADIPOQ	G:G	**Normal**

Interpretación

Escoge grasas principalmente de fuentes vegetales, pero evita el exceso de aceites utilizados en alimentos fritos. La recomendación es consumir del **30 - 35%** de grasas en la dieta.

Cada persona utiliza las fuentes de energía del organismo (quema de grasa, quema de carbohidratos, etc.) de una forma distinta. **La cantidad de grasa que se queme depende del sexo, edad, peso, entrenamiento y *factores genéticos.***

Aunque mucha gente tiene la suerte de tener un **buen metabolismo** y no tiene que hacer mucho esfuerzo para tener su peso deseado, **para otros es muy complicado perder peso** aun teniendo una dieta más estricta. La parte positiva es que, incluso aunque no seas de los afortunados que queman grasa más fácilmente, **puedes aprender a activar el metabolismo con ejercicio y una dieta adecuada.**

Acerca de los genes

El gen **APOA2** codifica la apolipoproteína A-II, la segunda proteína más abundante de las lipoproteínas de alta densidad. **Defectos y variantes de este gen se expresan en una deficiencia de la apolipoproteína A-II, su mal funcionamiento y desarrollo de hipercolesterolemia.**

El gen **LIPC** está **involucrado en muchas rutas metabólicas como la oxidación de ácidos grasos, glicerolípidos, digestión de lípidos, metabolismo de lipoproteínas y degradación de triglicéridos,** por nombrar algunos. El polimorfismo asociado a **la variante analizada del gen LIPC de hecho beneficia al organismo**, pues eleva los niveles de HDL (colesterol "bueno") a comparación del genotipo normal, sin embargo, **esto no es una protección contra enfermedades cardiovasculares o hipercolesterolemia.**

La proteína codificada por **PPARG se ha visto implicada en la patología de numerosos padecimientos como la obesidad, diabetes ateroesclerosis y cáncer**. Además de verse el riesgo aumentado por polimorfismos alterados del genotipo, **la susceptibilidad de desarrollar estas enfermedades anteriormente mencionadas depende de la cantidad de grasa saturada que se consuma con regularidad en la dieta.**

ADIPOQ es el gen codificante de proteínas involucradas en procesos hormonales, metabólicos y dominio de colágeno. **Síntesis de adiponectina y degradación del colágeno**. Mutaciones en este gen provocan una deficiencia de adiponectina.

Los genes que se incluyen en este estudio se ha demostrado que tienen una relación estadísticamente significativa con la sensibilidad de las personas sobre una dieta alta en grasas de acuerdo a estudios científicos. Estos estudios han demostrado que la cantidad de grasa en la dieta afecta qué tanto peso los individuos pueden perder dependiendo de su genotipo o de estos genes. Un estudio encontró que las personas con un genotipo desfavorable eran más propensas a acumular grasa corporal, tenían una cintura más amplia y un índice de masa corporal más alto (IMC) proporcional a la grasa que consumían comparado con otros sujetos sin el mismo genotipo. Otro estudio encontró que la gente con un genotipo favorable podía consumir mayores cantidades de grasa sin exhibir IMC más alto. Otro estudio encontró que cuando la gente que se sometió a una dieta alta en grasa, baja en calorías perdieron peso, pero perdieron menos peso si contaban con el genotipo desfavorable

medicina.genomica@genolifeadn.com

CARBOHIDRATOS

CONSUMO: **55 - 60 %**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
LIPC	T:T	**Alterado**
MMAB	G:C	**Intermedio**
KCTD10	G:G	**Alterado**
TAS1R3	C:C	**Normal**
PPARGC1A	T:C	**Intermedio**

Interpretación

Escoge una dieta basada en plantas que es alta en carbohidratos complejos y evita carbohidratos simples o procesados. Debido a las variantes presenten en tu ADN, puedes tener una ingesta alta en carbohidratos sin que esto represente un aumento de peso siempre y cuando combines la dieta con ejercicio. La recomendación es un consumo de **55 - 60 %** carbohidratos en la dieta.

Los hidratos de carbono constituyen la principal fuente de energía ya que están formados por glucosa como unidad estructural.

La glucosa es la molécula que es cuerpo necesita para generar energía.

La cantidad de carbohidratos que cada persona puede consumir debe establecerse en base a su genética y deben ser elegidos en la cantidad necesaria y de la máxima calidad posible, ya que los diversos nutrientes que aportan mantendrán fuerte el sistema inmunitario y harán que el cuerpo funcione de manera óptima.

Acerca de los genes

El **gen LIPC** está involucrado en muchas rutas metabólicas como la oxidación de ácidos grasos, glicerolípidos, digestión de lípidos, metabolismo de lipoproteínas y degradación de triglicéridos, por nombrar algunos

Mutaciones en el **gen MMAB** aumenta la probabilidad de presentar acidemia metilmalónica, esta es una metabolopatía congénita en la cual el cuerpo no puede descomponer proteínas y grasas, lo que provoca una acumulación de ácido metilmalónico. (Dicha mutación es autosomal recesiva heredada).

El **gen KCTD10** posee características de valor para metabolismo de carbohidratos, lípidos y en procesos cardiovasculares. Polimorfismos registrados para esta variante han dado como resultado cierta susceptibilidad a niveles elevados de HDL (colesterol "bueno") y triglicéridos en la población mexicana específicamente además de cierto riesgo a enfermedad coronaria y degeneración macular.

El **gen TAS1R3** es miembro de la familia de receptores de sabores se puede unir al miembro 1 (TAS1R1) para sensación del sabor 'umami' (registrado como globalmente 'agradable' al gusto) o al miembro 2 (TAS1R2) para sensación del sabor dulce. Sus polimorfismos provocan una alteración a la sensibilidad del dulce principalmente, así como la metabolización de los carbohidratos, pues la proteína codificada forma parte en el proceso de digestión y absorción de carbohidratos, así como transducción de señales del gusto.

El **gen PPARGC1A** interactúa con la proteína PPAR-gamma y participa en procesos regulatorios de presión arterial, homeostasis de colesterol y el desarrollo de obesidad. También tiene actividad en la señalización del metabolismo del glucagón, resistencia a insulina y adipogénesis. Las variantes polimórficas de riesgo están asociadas con una probabilidad mayor de tener presión arterial elevada antes de los 50 años de edad.

Dado que la ingesta de carbohidratos desencadena la liberación de insulina, muchas personas asumen que comer más carbohidratos no es saludable y puede llevar a acumular grasa corporal y el aumento de peso, así como enfermase de diabetes. Pero la relación no es tan simple: **muchas personas que consumen una dieta alta en carbohidratos no tienen sobrepeso y no tienen diabetes**, y, de hecho, pueden tener niveles mucho más bajos niveles de glucosa en la sangre. Varios estudios epidemiológicos han demostrado que **el aumento de la ingesta de carbohidratos en realidad conduce a un menor riesgo de diabetes y que, sorprendentemente, el aumento de la proteína aumenta el riesgo de diabetes.**

PROTEÍNAS

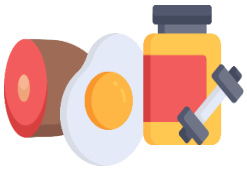
CONSUMO: **05 - 15%**

Interpretación

El porcentaje de macronutrientes mostrado **representa la cantidad recomendada de consumo diario** para ti.

Nuestro análisis de genes **identificó tu genotipo presente en tu ADN** y reflejan si tu genotipo incluye estos alelos que presentan sensibilidad a la proteína. Su presencia puede resultar en una pérdida de peso y grasa aumentada con una moderada–alta en proteínas y reducida en calorías.

Un estudio basado en una muestra poblacional grande encontró que las personas con el genotipo desfavorable perdieron más peso, grasa corporal y grasa en el torso cuando consumieron una dieta con cantidades de proteínas de moderada a alta (25% del total de calorías diarias) en comparación con una dieta baja en proteínas (15% del total de calorías diarias) independientemente de su distribución de grasas y carbohidratos.



Sin embargo, los sujetos de estudio también perdieron más masa magra (que incluye músculo) con la pérdida de peso, a pesar de que estaban comiendo una dieta rica en proteínas y realizando ejercicio.

Explicación científica

El contenido de proteínas en la dieta provoca concentraciones elevadas de aminoácidos (AA) y hormonas. Los AA son compuestos orgánicos que se combinan para formar proteínas y las hormonas son los mensajeros químicos del cuerpo, que viajan a través del torrente sanguíneo hacia los tejidos y órganos 5. Todo ello provoca efectos que alteran la regulación de ciertos genes, tales como SNAT2 6 y AgRP 7. El hígado y el riñón participan en la regulación de los niveles de AA plasmáticos y en la síntesis de glucosa a partir del exceso de AA 8,9.

La literatura científica acumula evidencias sobre la influencia de AA en la expresión génica. Sin embargo, existe discrepancia en la información generada por la comunidad científica, ya que los modelos de estudios son variados y realizados en diferentes especies de animales. Por ello, el objetivo de este artículo es conocer la influencia de los aminoácidos provenientes de la dieta en la expresión de genes, mediante una revisión bibliográfica.

medicina.genomica@genolifeadn.com

ACTIVIDAD FÍSICA

MOTIVACIÓN PARA HACER EJERCICIO

DISFRUTE: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BDNF	C:C	**Normal**

Interpretación

Tu genotipo **está asociado** a cambios anímicos relacionados con el **BAJO** disfrute del ejercicio.

Por alguna extraña razón, a pesar de que sabes de los miles de beneficios, simplemente no logras encontrar la motivación suficiente para empezar a retomar el hábito.

Muchas veces **no es fácil motivarte** para practicar ejercicio, incluso sabiendo que te hace sentir bien, sin embargo, si empiezas con objetivos pequeños y estableces una rutina, podrás volver a retomarlo, no importa cuándo fue la última vez que te ejercitaste.

Acerca de los genes

La variante analizada de **BDNF,** si bien es principalmente factor neurotrófico del cerebro que determina las características cognitivas y un declive en estado psicológico y el humor, uno de sus polimorfismos tiene una relación directa con la obesidad. La proteína codificada por este gen es partícipe de sitios de unión neuronales, además de ser factor de regulación en respuesta al estrés y la biología de los desórdenes anímicos. Los genotipos conocidos como 'intermedio' (A:G) y 'alterado' (A:A) presentan una respuesta positiva y mejoras en estado anímico al realizar ejercicio físico.

Elimina las pequeñas molestias

Lo primero que descubres es que lo peor de las flexiones y sentadillas en la mañana no es el ejercicio en sí sino el hecho de que te deja sudoroso y apestoso a primera hora de la mañana. Y si haces 30 sentadillas en tu pijama, terminarás con un pijama súper sudorosa.

Otra molestia es que realmente no te guste hacer ejercicio inmediatamente después de despertarte. Las rutinas matutinas de ejercicio duran de minutos a horas, por lo que puedes darte cuenta de que puedes sentirte mucho mejor haciendo ejercicio unos 20 minutos después de despertar, es decir, después de haber tenido la oportunidad de tomar algo de cafeína, alimentarte y tal vez pasar algunos minutos con los ojos nublados mirando el móvil.

Comprométete

Tal vez puedas hacer un montón de sentadillas el mismo día cuando te sientas realmente motivado, pero lo que de verdad debes hacer es ejercitarte todos los días, incluso en los días en que te sientas realmente cansado y en esos días en los que tienes mucho trabajo. La idea no es hacer 50 repeticiones solo un día, sino que te comprometas a hacer un mínimo de 10 diarias (¡O cinco, o tres, o las que puedas!).

Haz un seguimiento de tus rutinas

Si tienes la mala costumbre de abandonar grandes ideas antes de tener la oportunidad de ver resultados. Puedes instalar una aplicación en tu móvil que te recuerde hacer ejercicios todos los días durante un mes y así asegurarte de que no te olvides. Ver tu progreso diario realmente puede llegar a motivarte. La aplicación te alienta a mantener una racha, lo cual es genial, pero también suma cuántas veces hiciste tu rutina y así ayudarte a que encuentres tu ritmo.

Ten un plan de respaldo

Si comienzas a tener dolores persistentes en espalda o en algún otro lugar de tu cuerpo, puede significar que deberías descansar un poco. ¿Cómo descansar sin romper tu racha?

Puedes hacer otro tipo de ejercicios, evitando hacer algunos. Una rutina que no es tan efectiva o rigurosa para los resultados que buscas, pero que te mantengan en el hábito y te dé tiempo para sanar. Después de algunos días de ejercicios fáciles, puedes sentir la mejoría y volver a los normales.

TIPO DE EJERCICIO

VELOCIDAD O FONDO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ACTN3	T:C	**Intermedio**
EDN1	T:G	**Intermedio**
PPARD	T:T	**Normal**
INSIG2	C:G	**Intermedio**

Interpretación

Tu genotipo está asociado con mayor capacidad para ejercicios **DE VELOCIDAD O FONDO**

Las personas hacen ejercicio por distintas razones. Puedes realizar un entrenamiento de fortalecimiento para desarrollar tus músculos, yoga para relajarte o fútbol para mejorar tu estado físico. Estos tipos de ejercicio benefician tu salud de diferente forma.

Cualquiera que sea la razón para hacer ejercicio, el mejor modo de asegurarse un estado físico y de salud integral es procurar realizar una mezcla de los principales tipos de ejercicio: aeróbico, de fuerza y de flexibilidad.

EJERCICIOS DE RESISTENCIA

Son aquellos que estimulan la capacidad de aguante físico del cuerpo ante un esfuerzo sostenido, a través tanto de esfuerzos aeróbicos o anaeróbicos, como de esfuerzos locales (focalizados) o generales (de cuerpo entero).

Algunos ejemplos de ejercicios de resistencia son: **Levantamiento de cuerpo, Cables y poleas, Pesas libres, Carreras y trotes, Natación, Ciclismo, Baile y aeróbicos, Gimnasia artística, Fútbol, Tenis, Circuitos de ejercicio, Yoga y Crossfit.**

EJERCICIOS DE VELOCIDAD O FONDO

Son aquellos que **maximizan la capacidad de respuesta explosiva del cuerpo (aceleración)**, en especial de las extremidades inferiores, de cara a un esfuerzo inmediato y sostenido (velocidad) como pueden ser la carrera o el trote.

El incremento de la rapidez es un cometido común entre los atletas, sobre todo los corredores profesionales, que se proponen recorrer una cantidad cada vez mayor de distancia en un período menor de tiempo transcurrido.

Este esfuerzo requiere a la vez un desarrollo de la agilidad y la coordinación, como de la potencia muscular de las piernas y del tren abdominal. No obstante, al eje superior del cuerpo también debe prestársele la debida atención, pues correr es una actividad que involucra gran cantidad de fibras musculares y que atañe también al sistema cardiovascular (resistencia).

Esto es particularmente cierto para las artes marciales, además, donde la velocidad va de la mano con la agilidad general y el balance. Por esta razón se recomienda siempre, antes de proceder a ejercitar la velocidad, realizar una rutina completa de calentamiento que ponga a tono el organismo antes de exigirle su máximo rendimiento. De igual modo, deberá consultarse una guía especializada o un entrenador antes de emprender por cuenta propio los ejercicios descritos abajo, para evitar lesiones.

Algunos ejemplos de ejercicios de fuerza son: **Acelerar y mantener, subir escaleras corriendo, saltar la cuerda, repeticiones en un mismo lugar, abdominales, jugar al perseguidor, sentadillas, el adelantado, carrera de relevos, carrera en zig-zag, saltos de rana, trotar, correr la colina, correr en arena y carrera con pesos.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

TIEMPO DE EJERCICIO

60 MINUTOS DIARIOS

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
COMT	A:G	**Intermedio**
FTO	T:T	**Normal**
LEPR	G:G	**Normal**
LIPC	T:T	**Normal**

Interpretación

Riesgo a obesidad y colesterol elevado por sedentarismo. Realizar **60 MINUTOS** de actividad física diariamente.

¿Cuánto tiempo dedicas a entrenar? No vale la típica excusa del **"estoy muy ocupado"**.

A menos que tengas una rutina flexible y un entusiasmo natural por el ejercicio físico, es probable que desees ver resultados en el menor tiempo posible.

Pero como todo lo que merece la pena exige paciencia, el camino se te hará largo y **la idea de renunciar** se te pasará varias veces por la cabeza.

Procura realizar **ejercicio aeróbico de intensidad moderada durante 30 minutos**, cinco o más días a la semana. Intensidad moderada significa que debes poder ejercitarte y hablar sin jadear.

Si estás intentando **perder peso** o mejorar significativamente tu estado físico, debes comprometerte a realizar el tiempo sugerido en tu análisis.

Ajusta la intensidad de tu ejercicio según tu resultado genético. Trata de comenzar suavemente e incrementa gradualmente tu nivel de esfuerzo. A medida que mejoras tu estado físico, es posible que debas ejercitarte más fuerte para elevar tu frecuencia cardiaca y sentirte cansado; éste es un buen síntoma que indica que tu cuerpo se está volviendo más eficiente respecto de tu consumo de oxígeno.

Descansar el tiempo que los músculos nos pidan

Por este motivo cuando queremos llevar a cabo un entrenamiento intensivo es aconsejable **descansar entre series el tiempo que nuestros músculos necesiten** para recuperarse y estar a punto para afrontar de nuevo las cargas a las que les vamos a someter. No es que tengamos que descansar entre series media hora, sino que debemos dejar el tiempo suficiente para que los músculos se oxigenen y estén listos para trabajar de nuevo.

Descansar entrenando otras partes del cuerpo

La última opción que se suele usar mucho es intercalar en los descansos **otros ejercicios en los que se trabaje otra parte del cuerpo**. Esta alternativa está muy bien para ahorrar tiempo, pero con este tipo de entrenamiento no podemos trabajar con cargas elevadas, pues realmente, aunque trabajemos otra parte del cuerpo, no estamos descansando. Es cierto que en rutinas en las que usamos una carga liviana y la tensión no es tan elevada, podemos alternar este tipo de ejercicios en los descansos, pues de este modo **estaremos activos** durante todo el entrenamiento. Debemos tener presente que si elegimos esta forma de entrenar y aprovechar los descansos el rendimiento no va a ser tan elevado como con las otras formas anteriores.

RENDIMIENTO DEPORTIVO

RENDIMIENTO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
NOS3	T:T	**Alterado**

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un **MAYOR RENDIMIENTO** deportivo.

Aumento del flujo sanguíneo

El ejercicio regular estimula la producción de NO. Esta molécula activa una vía que disminuye la cantidad de calcio libre en los vasos, provocando su relajación. El NO también protege la función de los vasos al descomponer un radical libre llamado superóxido. En general, estas dos funciones dan como resultado un aumento del flujo sanguíneo.

La resistencia o rendimiento deportivo se define, como aquella capacidad que nos **permite mantener un esfuerzo eficaz**, **durante un tiempo prolongado**, sin una bajada esencial del rendimiento.

La resistencia no es más que un **sistema de adaptación del organismo para combatir la fatiga** que trata de que la misma no aparezca o lo haga lo más tarde posible, lo que puede lograrse mediante un entrenamiento adecuado.

Acerca del gen

El gen **NOS3** codifica una proteína también llamada NOS3, abreviatura de óxido nítrico sintasa 3. NOS3 es más abundante en el revestimiento interno de los vasos sanguíneos, donde produce óxido nítrico (NO) a partir del aminoácido arginina.

El NO es una molécula mensajera con múltiples funciones en los sistemas inmunológico, nervioso y circulatorio. El NO derivado de NOS-3 puede ayudar a prevenir enfermedades cardíacas, y algunos investigadores creen que mejora el rendimiento deportivo. Señalan tres mecanismos principales para un potencial impulso atlético: aumento del flujo sanguíneo, producción eficiente de energía y frecuencia cardíaca regulada

El aumento del flujo sanguíneo hace que llegue más sangre a los músculos, lo cual es esencial para proporcionar nutrientes, eliminar subproductos tóxicos y mantener el equilibrio de líquidos. Además, el flujo sanguíneo sostenido ayuda a prevenir la degradación muscular [R, R, R, R].

Los músculos obtienen su energía de la descomposición del azúcar. El NO aumenta la cantidad de azúcar absorbida y degradada por las células musculares; también evita el almacenamiento de azúcar como carbohidratos complejos (glucógeno).

El NO también aumenta el suministro de oxígeno con el flujo sanguíneo. Sin embargo, altas cantidades de NO reducen el consumo de oxígeno en las mitocondrias al bloquear una enzima clave llamada citocromo oxidasa. Los científicos creen que este mecanismo ayuda a mantener las reservas de energía en condiciones de bajo oxígeno o alta actividad física.

El óxido nítrico puede aumentar o disminuir la frecuencia cardíaca, según las circunstancias. El NO inducido por NOS3 estimula las contracciones en respuesta al aumento de la frecuencia cardíaca y el flujo sanguíneo, posiblemente al desencadenar la liberación de calcio [R, R].

El gen NOS3 produce una enzima que produce óxido nítrico. La investigación sugiere que esta molécula mensajera puede mejorar el rendimiento deportivo al aumentar el suministro de sangre a los músculos, optimizar la producción y el uso de energía y adaptar la frecuencia cardíaca al ejercicio.

• INTOLERANCIAS •

FRUCTOSA

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ALDOB	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu perfil genético, en relación a mutaciones en el gen **ALDOB,** presentas un genotipo asociado a un **RIESGO BAJO** de ser intolerante a la fructosa.

La **intolerancia hereditaria a la fructosa (IHF)** es una enfermedad metabólica que se caracteriza por una incorrecta metabolización de la fructosa como consecuencia de la deficiencia de la enzima principal del metabolismo de la fructosa (aldosa B).

Es importante resaltar que la **malabsorción de la fructosa** es diferente que la **IHF,** la fructosa es metabolizada de forma parcial y genera síntomas parecidos a la IHF.

Acerca del gen

El gen **ALDOB codifica la enzima aldolasa que cataliza la conversión de la fructosa**; defectos en este gen provocan una intolerancia a la fructosa que se conserva de manera hereditaria.

Síntomas y riesgos

Si tuvieses un riesgo elevado de intolerancia a la fructosa, como consecuencia debes presentar **síntomas** como **flatulencias, hinchazón abdominal,** incluso **diarreas y calambres**.

En caso de que tu riesgo sea bajo y presentaras algunos de estos síntomas, puede ser debido a una intolerancia secundaria provocada por un daño intestinal temporal como una gastroenteritis vírica, toma de ciertos medicamentos, intolerancia al gluten, etc. Este tipo de intolerancia es transitoria y reversible; se diagnostica mediante un **test de hidrógeno espirado.**

Recomendaciones

Limita la ingesta de alimentos ricos en fructosa hasta un nivel que no provoque síntomas según la intolerancia individual. Es suficiente una restricción parcial en cantidades tolerables para evitar las carencias nutricionales.

Las frutas mejor toleradas con **bajo contenido en fructosa** incluyen a **los cítricos** (naranja, mandarina, limón, lima) y las **moras**. Las verduras mejor toleradas son las **verdes** (lechuga, apio, espinacas y brócoli). Así mismo, **cocer los alimentos** baja su contenido en fructosa, mejorando su tolerancia.

Evita consumir bebidas comerciales de frutas (jugos y refrescos) y reduce el consumo de cereales azucarados, pan dulce y mermeladas.

medicina.genomica@genolifeadn.com

HISTAMINA

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
AOC1	G:G	**Normal**
AOC1	C:C	**Normal**
HNMT	A:A	**Normal**
HNMT	C:C	**Normal**
HNMT	A:C	**Intermedio**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

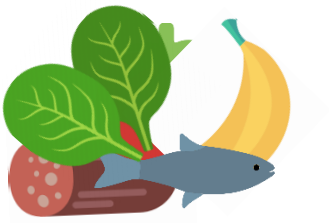
Interpretación

Según tu perfil genético, en relación a polimorfismos del gen **AOC1**, presentas un **RIESGO BAJO** de ser intolerante a la histamina.

La **intolerancia a la histamina** se debe a la presencia de una disfunción genética o adquirida en la enzima **DAO** (diamina oxidasa), disminuyendo su capacidad para metabolizar la histamina, una molécula sintetizada en nuestro cuerpo en células encontradas en sangre, piel y mucosas.

Acerca del gen

El gen **AOC1** codifica la proteína **diamina oxidasa (DAO) para metabolización de histamina,** esta puede ser inhibida por amilorida, un diurético que cierra los canales de sodio. Las isoformas y variantes de este gen están directamente asociadas a intolerancias a la histamina.



Síntomas y riesgos

Si tu resultado es intermedio o alto, puedes presentar síntomas asociados a esta intolerancia de las siguientes formas:

- **Sistema nervioso:** dolor de cabeza, vértigo, náuseas y/o vómitos.
- **Cardiovascular**: hipotensión o hipertensión, taquicardia, palpitaciones y arritmias.
- **En la piel**: prurito, exantema generalizado o facial y urticaria.
- **Respiratorio**: asma, sibilancias, disnea y rinorrea.
- **Genital**: dismenorrea, abortos y preeclampsia.
- **Gastrointestinal**: diarrea, meteorismo y dolor abdominal.

Esta intolerancia es dependiente de la dosis, debido a esto, los síntomas pueden no ser inmediatos, pues el problema aparece con la acumulación de histamina en el tiempo, no por su ingesta puntual, es decir, sólo cuando las cantidades de histamina en la sangre son suficientemente elevadas dará síntomas. Así mismo, no se puede atribuir a un alimento en concreto, sino que es la suma de la ingesta diaria de diversos alimentos de forma continua.

Recomendaciones

Para entenderlo mejor, podemos utilizar la metáfora del vaso de agua que se va llenando. Puedes comer alimentos que presentan pequeñas cantidades de histamina que no puedes eliminar y se van acumulando en tu cuerpo, hasta que un día, una gota colma el vaso y empiezas a presentar los síntomas anteriormente descritos. Las dietas bajas en histamina están indicadas en el tratamiento de urticaria y dolores de cabeza crónicos ocasionados por la intolerancia a esta sustancia.

ALIMENTOS CON BAJO CONTENIDO EN HISTAMINA	NUTRIENTES QUE AYUDAN A CONTROLAR LA HISTAMINA
Frutas: manzana, uvas, melón, sandía, frutos rojos.	**Vitamina C:** frena la liberación de histamina.
Lácteos: leche de arroz o cebada, queso fresco.	**Quercetina:** inhibe la liberación de histamina.
Carnes y pescados: pavo, cordero, pollo, ternera, pescado blanco (lubina, calamar, bacalao, trucha).	**Vitamina B6:** ayuda a que la enzima que elimina la histamina sea efectiva. (Se encuentra en papas, pimientos y pistachos).
Verduras: lechuga, arúgula, coliflor, cebolla, brócoli, zanahoria, alcachofas, betabel, espárragos, calabaza.	

LACTOSA

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MCM6	G:G	**Alterado**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu perfil genético presentas un **MAYOR RIESGO** genético de padecer intolerancia a la lactosa. Disminuye o evita consumo de lácteos y derivados. Consume alternativas de leche sin lactosa, enriquecidas con calcio y vitamina D, como las bebidas de soya, almendras o arroz.

La **intolerancia a la lactosa** es una patología común que consiste en la incapacidad del intestino para digerir la lactosa. Conocer nuestro perfil genético constituye una herramienta predictiva para poder diagnosticarla.

Acerca del gen

MCM6 es el complejo de mantenimiento minicromosomal. La proteína codificada por este gen es de gran importancia en células eucariotas pues es componente esencial de la replicación genética. **Polimorfismos** en los intrones de este gen **provocan defectos de transcripción en el gen vecino que produce la lactasa**, **generando una intolerancia** a la lactosa en adultos jóvenes.

Síntomas y riesgos

La mayoría de las personas nacen con la capacidad de digerir la lactosa, el principal carbohidrato en la leche y la principal fuente de nutrición hasta los bebés. Aproximadamente el 75% de la población mundial pierde esta capacidad en algún momento, mientras que otros pueden digerir la lactosa en la edad adulta.

Si tu resultado es **alto**, pudieras presentar síntomas asociados a esta intolerancia (dolor y distensión abdominal, flatulencia, diarrea, náusea, vómitos, estreñimiento, entre otros). En caso de que tu resultado sea **bajo o intermedio** y presentas algún síntoma, puede ser debido a una intolerancia secundaria provocada por un daño intestinal temporal como una gastroenteritis vírica, ciertos medicamentos, intolerancia al gluten, etc. Este tipo de intolerancia es transitoria y reversible.

La intolerancia a la lactosa se clasifica en:

INTOLERANCIA PRIMARIA/GENÉTICA	INTOLERANCIA SECUNDARIA	INTOLERANCIA CONGÉNITA
Se produce una pérdida progresiva de la producción de la lactasa, y por tanto una pérdida gradual de la capacidad de digerir leche.	Provocada por un daño intestinal temporal como gastroenteritis, medicamentos fuertes, otras intolerancias alimenticias, etc. Este tipo es transitorio y reversible.	Ausencia total de lactasa desde el nacimiento (debido a mutaciones en el gen). Es una forma rara y grave, se detecta a los pocos días de nacido.

Recomendaciones

El tratamiento dietético a la intolerancia a la lactosa consiste en suprimir la lactosa de la alimentación diaria. Por lo tanto, se be ingerir alimentos alternativos a la leche y derivados (queso, yogur, mantequilla, nata…) para evitar la deficiencia de calcio, por ser la leche la principal fuente de calcio de la dieta.

Lee atentamente las etiquetas de los alimentos y medicamentos, consulta a tu médico en caso de dudas. Para evitar la deficiencia de calcio te sugerimos consumir los siguientes alimentos que son buenas fuentes de calcio.

ALIMENTOS RICOS EN CALCIO	
Leche deslactosada, leche de soya y leche de almendra	Quesos fermentados y curados
Frutos secos y legumbres (semillas)	Pescados enteros (sardinas y salmón)
Brócoli y col rizada.	Aceitunas

medicina.genomica@genolifeadn.com

CACAHUATE O MANÍ

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DRA	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según la variante genética analizada, tu genotipo tiene un **RIESGO BAJO** a desarrollar alergia al cacahuate.

La **alergia al maní** es una de las causas más frecuentes de ataques de alergia grave. Los síntomas pueden poner en riesgo tu vida al presentar anafilaxia.

Para algunas personas con alergia al maní, pequeñas cantidades pueden provocar una reacción grave.

Acerca del gen

El complejo **HLA-DRA codifica** dominios proteicos transmembranales, extracelulares y **péptidos con roles importantes en respuesta inmunológica** como sitios de unión.

Polimorfismos en este gen provocan respuestas inmunológicas adversas que se presentan como susceptibilidad a padecer enfermedades autoinmunes (alergias a alimentos, lupus, artritis reumatoide, etc.)

Síntomas y riesgos

Algunos factores de riesgo de alergia al maní son la **edad**, pues es más frecuente en niños pequeños o si ya presentas **otras alergias**, pues tu sistema inmunológico ya está comprometido y debilitado.

Una reacción alérgica al maní ocurre minutos luego de la exposición. Los signos y los síntomas de la alergia al maní pueden incluir: **goteo nasal, reacciones cutáneas, diarrea, cólicos, náuseas, vómitos y falta de aliento**.

Unos de los riesgos más graves es el de la **anafilaxia**, reacción potencialmente fatal cuyo tratamiento es una inyección de epinefrina –o adrenalina–para controlarla. Los síntomas de la anafilaxia incluyen: **estrechamiento de vías respiratorias, inflamación de la garganta, descenso de la presión arterial (shock), pulso acelerado y mareos o pérdida del conocimiento.**

Recomendaciones

Habla con tu medico si has tenido alguno de estos síntomas–por más ligeros que sean–de alergia al maní. A veces el contacto directo de la piel con el puede desencadenar reacciones alérgicas. Es importante que, si esto llegase a pasar, comiences a llevar un **registro de alimentación** con tus hábitos alimentarios, así como medicamentos, quitando poco a poco de tu dieta ciertas comidas para determinar por proceso de eliminación el objeto principal de la alergia y vincular correctamente los síntomas con el alimento al que eres alérgico.

Un **análisis de sangre** puede medir la respuesta de tu sistema inmunitario a un alimento en particular, mediante el control de la cantidad de anticuerpos de tipo alérgico en tu torrente sanguíneo, los cuales se conocen como anticuerpos de inmunoglobulina E (IgE).

No existe tratamiento definitivo para la alergia, ciertas técnicas de inmunoterapia oral (desensibilización) involucra el aumentar a niños con alergia al maní la dosis de alimentos que contienen maní con el paso del tiempo para desensibilizar y 'generar resistencia', sin embargo, no existe certeza a largo plazo ni un porcentaje de eficacia seguro.

ALMIDÓN

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
AMY1	A:T	**Intermedio**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

El **almidón** es un carbohidrato complejo, es decir, está compuesto de varias moléculas de carbohidratos simples. En el proceso de digestión, el almidón es degradado a moléculas de glucosa. El almidón se encuentra en diferentes alimentos como **el maíz, trigo, sorgo, arroz, cebada, papas, chícharos, legumbres, camotes y plátanos.**

Interpretación

Según la variante genética analizada en el gen **AMY1A** posees una **MAYOR CAPACIDAD** de metabolizar el almidón.

Acerca del gen

El gen **AMY1A codifica la enzima de la amilasa que ayuda a la digestión del almidón**, los niveles de esta enzima están directamente relacionados con el gen AMY1A, las poblaciones que tienden a consumir más carbohidratos en sus dietas poseen las variantes **T:T o A:T** de AMY1A, que producen una mayor cantidad de copias del gen, por lo tanto existe más amilasa para la digestión del almidón. En caso de la combinación **A:A** se producirán menos copias, limitando la digestión.

Síntomas y riesgos

La **intolerancia a los carbohidratos** es la incapacidad de digerir ciertos hidratos debido a la ausencia de una o más enzimas intestinales**. Los síntomas son diarrea, distensión abdominal y flatulencia**. El diagnóstico es clínico y se realiza mediante una prueba de hidrógeno (H2) en el aire espirado. Deberás tomar en cuenta el tipo de síntoma presentado, pues varía según el origen de los mismos.

- **Anafilaxis:** reacción alérgica grave que puede ser fatal, causada por alergia al almidón de hidroxietílico.
- **Reacciones respiratorias:** rinitis, conjuntivitis, estornudos frecuentes, dificultad para respirar y asma son provocados al inhalar gránulos de almidón cuando se es alérgico.
- **Síntomas digestivos:** vómitos y/o diarrea son causados por la ingesta de alimentos con almidón.

Recomendaciones

La mejor opción y tratamiento adecuado para contrarrestar los efectos de alergia al almidón es limitar la ingesta de alimentos que lo contengan en altos niveles, a continuación, encontrarás un listado de algunos de estos alimentos que deberás evitar en caso de tener una deficiencia en digestión.

ALIMENTOS QUE CONTIENEN ALMIDÓN	
Espagueti cocido (1 taza contiene 35g de almidón)	Papa cocida (150g contienen 30g de almidón)
Arroz blanco cocido (1/2 taza contiene 25g de almidón)	Avena cruda (1/3 de taza contiene 15g de almidón)
Palomitas de maíz (1/2 taza contiene 10g de almidón)	Pan (1 rebanada contiene 10g de almidón)

GRANOS INTEGRALES

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FTO	G:G	**Normal**
TCF7L2	C:C	**Alterado**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según las variantes genéticas analizadas, presentas un **RIESGO BAJO** a desarrollar una reacción alérgica a los granos integrales. **Se recomienda consumir granos integrales con moderación.**

Síntomas y riesgos

La sintomatología que presenta un alérgico a los cereales puede comenzar a los pocos minutos tras la ingesta del cereal y se manifiesta con **alteraciones dérmicas, síntomas digestivos y problemas respiratorios.**

La **alergia alimentaria al grupo de los cereales** es una sensibilización por parte de nuestro sistema defensivo ante algún componente, normalmente proteico, presente en este grupo de alimentos y que nuestro organismo interpreta como perjudicial.

El cereal que mayor cantidad de reacciones alérgicas alimentarias provoca es el trigo, especialmente durante la infancia y en zonas o países donde su consumo está muy extendido. También pueden provocar reacciones alérgicas otros cereales convencionales como **la avena, el maíz, el centeno o la cebada.**

Acerca del gen

Al gen **FTO,** en inglés, se le conoce como "Fat Gene" (Gen de la Gordura en español), dado que tiene una relación muy estrecha con todo el **metabolismo de las grasas.** La proteína codificada por **TCF7L2** está involucrada en **homeostasis de la glucosa en la sangre,** polimorfismos provocan un riesgo elevado de padecer diabetes tipo 2, así como la **inactivación del glucagón**, **encargado de regular los niveles de glucosa en sangre.**

DÉRMICAS	DIGESTIVOS	RESPIRATORIOS
Enrojecimiento, urticaria, eccemas, picor y quemazón, dermatitis atópica**.**	Dolor y distención abdominal, náuseas, vómitos o diarrea.	Picor, estornudos repetidos, mucosidad, lagrimeo, ruidos respiratorios, dificultad respiratoria.

En principio, la reacción alérgica se puede desencadenar ante un mínimo contenido del cereal en el alimento, lo que se denomina 'traza'. Por este motivo se dice que la alergia es cualitativa, no cuantitativa, ya que **no importa cuánta cantidad se ingiere para provocar reacción adversa.** En muchos casos desaparece a los 5 o 6 años en niños, si se mantiene a partir de esta edad lo habitual es que continúe de por vida.

Recomendaciones

El cereal que **mayor cantidad de reacciones alérgicas** alimentarias provoca es **el trigo**, especialmente durante la infancia, y en zonas o países donde su consumo está muy extendido. Es unos de los motivos por los que se recomienda no introducir los cereales en la dieta del bebé hasta 5-6 meses. En la edad adulta, el cereal con mayor porcentaje de personas alérgicas es, en cambio, el arroz.

También pueden provocar reacciones otros cereales convencionales como la avena, el maíz, el centeno o la cebada. La espelta y el sorgo pueden provocar reacciones alérgicas pero estas sensibilizaciones tienden a desaparecer a partir de los 5 años. **La quinoa y las semillas de teff raramente provocan alergias.** Sin embargo, el **mejor tratamiento es evitar los granos integrales**, por lo que es importante revisar las etiquetas de los alimentos.

medicina.genomica@genolifeadn.com

GLUTEN

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DQA1	C:C	**Normal**
PTPN22	G:G	**Normal**
STAT4	G:G	**Normal**
HLA-DQ8	T:T	**Alterado**
HLA-DRA	T:T	**Alterado**
HLA-DQB1	T:T	**Alterado**
ELMO1	A:G	**Intermedio**

Interpretación

De acuerdo a tu genotipo tienes un **RIESGO INTERMEDIO** de desarrollar enfermedad celiaca.

Síntomas y riesgos

Si presentas síntomas como **dolores abdominales, diarreas, vómitos y pérdida de peso** puedes sospechar que se tratase de enfermedad celíaca si tu resultado es intermedio o alto, ya que sería compatible con la enfermedad; sabiendo esto será más fácil identificar rasgos de la enfermedad para determinar si estás en riesgo de desarrollarla.

El gluten es un grupo de proteínas de pequeño tamaño (gluteninas y gliadinas) que se encuentran en el trigo y todas sus variantes (sémola, kamut y espelta), la cebada, el centeno y el triticale. El gluten tiene propiedades viscolásticas y aporta elasticidad y esponjosidad a alimentos como el pan o la bollería.

La calidad de las proteínas del gluten es baja porque carece de todos los aminoácidos esenciales. Esto no quiere decir, sin embargo, que deban eliminarse de la dieta los productos que lo contengan a no ser que haya una intolerancia o sensibilidad al gluten.

Acerca del gen

complejo **HLA** (por sus siglas en inglés: *leukocyte antigen*) son un grupo de proteínas conocidos como el complejo antígeno leucocitario humano y son responsables de como el sistema inmune distingue entre las proteínas propias del cuerpo y aquellas que son invasoras y potencialmente dañinas. Estudios han demostrado que los genes del complejo HLA son utilizados para clasificar a los individuos en grupos de riesgo, generando una escala de riesgo bajo, intermedio o alto.

Recomendaciones

Para poder confirmar o descartar el diagnóstico actual podrías conseguirlo de forma rápida con un análisis de sangre y/o biopsia intestinal. El establecimiento de una dieta estricta **sin gluten** conduce a la desaparición de síntomas clínicos, así como la normalización de los marcadores serológicos y de la mucosa intestinal.

ALIMENTOS QUE CONTIENEN GLUTEN	
Pan, bollería industrial y artesanal	Harinas de trigo, centeno, cebada, avena
Pastas y productos con harinas (mencionadas)	Chocolates
Bebidas preparadas con cereales	Productos de pastelería
Productos de conserva	Dulces y caramelos

Actualmente encontrarás muchas alternativas de los productos anteriormente mencionados que no contienen gluten, procura leer las etiquetas de los alimentos para estar 100% seguro. Además de estos **las frutas y verduras frescas, carnes** (cerdo, pescado, mariscos) **y huevo** además de **lácteos** como leche sin sabor, crema, queso, mantequilla, margarina, queso crema y crema agria más el **arroz integral no contienen gluten.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

CAFEÍNA

METABOLISMO: **ALTO (RÁPIDO)**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
CYP1A2	A:A	**Alterado**

Interpretación

Según el análisis de tu perfil genético, en relación al polimorfismo analizado en el gen **CYP1A2** portas una variante genética asociada con una **MAYOR CAPACIDAD** para metabolizar y tolerar la cafeína. Se recomienda **no ingerir más de 3 tazas** de café al día o bebidas con cafeína.

La **cafeína** funciona para muchas personas, pero en realidad es contraproducente para otras, y la diferencia depende de una variante genética que determina la rapidez con que se metaboliza.

Esta es la 'droga psicoactiva' más consumida en el mundo, el 90% de los humanos la toman de una u otra forma pues tiene muchas ventajas: reduce la fatiga, aumenta la sensación de alerta, libera energía y mejora el rendimiento deportivo.

Acerca del gen

El gen **CYP1A2** es el gen citocromo P450 familia 1 subfamilia A miembro 2. Las proteínas codificadas por este gen son monooxigenasas que **catalizan reacciones del metabolismo de fármacos, cafeína, síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos.** Polimorfismos en este gen afectan la metabolización de dichos sustratos.

Riesgos y recomendaciones

Investigaciones científicas han revelado los beneficios del café para la salud, pero estos beneficios no son universales. La cafeína se metaboliza en el hígado gracias a una enzima codificada en el gen **CYP1A2**, que presenta el **95% de su metabolismo.**

Presenta una amplia variabilidad en su actividad entre individuos, por lo que **según tu variante de este gen puedes ser un metabolizador rápido** (tu hígado se deshace del café en unas pocas horas) **o metabolizador lento** (una sola taza de café puede estar en tu sistema durante todo el día, produciendo **problemas gástricos, arritmias, dolor de cabeza e interferencia con el sueño)**.

La vida media de la cafeína, que es el tiempo que tu cuerpo tarda en metabolizar el 50% de la dosis, depende de la actividad de la enzima codificada por **CYP1A2**, un **20% de las personas son súper rápidos** y metabolizan el café en un par de horas, sin embargo, **un 15% son metabolizadores lentos**, tanto que una taza de café regular puede resultar en dolores de cabeza intensos**, el resto se encuentra en un punto intermedio**. Es importante el análisis de este polimorfismo para obtener dicha información valiosa sobre cómo mejorar los niveles de tensión arterial e incluso **prevenir** la hipertensión con una dieta adecuada. ¡Identifica las diferencias!

METABOLIZADOR RÁPIDO	METABOLIZADOR LENTO
Despiertos, mejor concentración tras la ingesta de cafeína. Baja el riesgo de enfermedades cardiovasculares, ligeramente aumenta la presión arterial. Favorece energía y el rendimiento deportivo.	Agitados, nerviosos con palpitaciones o dolores de cabeza. Incremento en riesgo de enfermedades cardiovasculares, arritmias y taquicardias. Efecto pobre para energía y rendimiento deportivo.

La cafeína **incrementa los efectos del cortisol** que naturalmente está elevado en la mañana, con el cortisol elevado tu cuerpo almacena más grasa, y si eres metabolizador lento el efecto durará más horas, será mejor esperar antes de tomar esa taza de café. Recuerda que **tomar café 6 horas antes de dormir afecta el sueño de casi todo el mundo.**

ALCOHOL

METABOLISMO: **NORMAL**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ALDH2	G:G	**Normal**

Metabolismo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de tu perfil genético, en relación al polimorfismo analizado en el gen **ALDH2**, **presentas una enzima funcionalmente activa** (metabolizador normal), cumpliendo correctamente con su función. Tienes la capacidad de **METABOLIZAR EL ALCOHOL EN PERFECTAS CONDICIONES**, evitando su acumulación en la sangre y efectos negativos para tu salud.

La **metabolización del etanol** (alcohol etílico) es realizada por dos sistemas enzimáticos en el hígado: enzima alcohol deshidrogenasa (ADH) y aldehído deshidrogenasa (ALDH), codificadas por una familia de genes ADH y ALDH. Estos genes definen variabilidad en la respuesta fisiológica al consumo de alcohol.

Acerca del gen

La mutación del gen **ALDH2 provoca la deficiencia** de una forma catalíticamente activa de la enzima deshidrogenasa, **resultando en una menor tolerancia al alcohol** y mayor riesgo de intoxicación con menos cantidad.

Síntomas y riesgos

Existen metabolizadores rápidos y metabolizadores lentos, es decir, que hay individuos "más eficaces" y otros "menos eficaces" ante una misma ingesta de alcohol. En el caso de ser metabolizador rápido, presentarás menos síntomas de intoxicación con el consumo de alcohol que los metabolizadores lentos.

Cuando hablamos de **síntomas** nos referimos a la temida **resaca,** que causa **dolor de cabeza, mareos, náusea, fatiga, sensibilidad a la luz/sonido**, etc. Hay una gran variabilidad en la rapidez en que diferentes individuos metabolizan (o eliminan) el alcohol de la sangre, y por lo tanto sus efectos potencialmente negativos. Esta variabilidad **depende en parte del sexo, masa corporal, edad, proporción de agua corporal** y claro, **la genética.**

Por último, no nos podemos olvidar de la importancia que tiene la habituación alcohólica, es decir que **a más acostumbrada esté una persona a ingerir etanol, mayores cantidades serán necesarias para que se intoxique.** Este efecto, se debe al hecho de que las enzimas hepáticas aumentan su expresión por las células del hígado cuando una persona se expone al alcohol con regularidad.

Recomendaciones

La ingesta promedio recomendada es la siguiente:

HOMBRES	MUJERES
Hasta 50 gramos/día.	Hasta 40 gramos/día.

Como referencia, **una copa de vino tinto/blanco tiene 15g de alcohol, una de cerveza tiene 14.4 gramos de alcohol.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

• VITAMINAS •

VITAMINA A

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BCMO1	C:C	**Normal**
BCMO1	T:T	**Alterado**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

La **vitamina A**, también conocida como **retinol,** es una vitamina liposoluble que participa en numerosas funciones del organismo. El cuerpo humano es capaz de producir retinol a partir de provitaminas conocidas como **carotenoides,** en especial los **betacarotenos.** La transformación de los carotenos de origen vegetal a retinol o vitamina A funcional es un evento clave para que nuestras células puedan beneficiarse de sus efectos.

La vitamina A actúa como **antioxidante**; se deposita en membranas celulares donde tiene un papel clave en la prevención de la oxidación de los lípidos, debido a que es un excelente capturador de radicales libres.

Interpretación

En relación a los polimorfismos analizados en el gen **BCMO1,** tu perfil genético **ESTÁ ASOCIADO** a posible deficiencia de vitamina A, por lo que conviertes activamente el beta caroteno a Vitamina A.

Acerca del gen

Las variantes específicas del **gen BCMO** para la **metabolización de los beta-carotenos** poseen alelos de riesgo que, al presentarse, provocan una **tasa disminuida de monooxigenasa presente para transformar los beta-carotenos a retinol** (nombre científico de la vitamina A) provocando entonces una **hipercarotinemia** que va de la mano de una **deficiencia de vitamina A,** esto resultado de mutaciones autosomales recesivas, es decir, hereditarias.

Síntomas y riesgos

Se ha demostrado que el gen incluido en esta categoría tiene asociaciones estadísticamente significativas con los niveles sanguíneos de vitamina A. La vitamina A **promueve una buena visión y participa en síntesis de proteínas que afectan la piel** y tejidos de membrana, además ayuda a apoyar la reproducción y el crecimiento de estos tejidos. El nutriente se encuentra en los **alimentos vegetales** en sus formas precursoras como beta-caroteno. El beta-caroteno es convertido por el cuerpo en diferentes formas activas de vitamina A: retinol, retinal y ácido retinoico.

Recomendaciones

Para conseguir un aporte adecuado de esta vitamina, puedes optar por suplementos de vitamina A. Los suplementos contienen acetato de retinilo o palmitato de retinilo (vitamina A preformada), beta-caroteno (provitamina A), o una combinación de vitamina A preformada y provitamina A. La mayoría de los suplementos multivitamínicos y minerales contienen vitamina A, también existen en el mercado suplementos dietéticos que *sólo* contienen vitamina A.

La cantidad diaria recomendada es de **700 a 900 microgramos de equivalentes de retinol**, o RAE (*retinol activity equivalent,* por sus siglas en inglés). A continuación, se presentan los alimentos con mayor cantidad de RAE.

ALIMENTO	CANTIDA DE RAE
½ taza de calabaza (naranja)	1010 microgramos
½ taza zanahoria cocida	650 microgramos
1 camote cocido (sin piel)	600 microgramos
75g de atún aleta azul	530 microgramos
½ taza espinacas cocidas	500 microgramos
2 huevos	220 microgramos

VITAMINA B2

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MTRR	C:C	**Normal**
SLC52A3	A:A	**Normal**
SLC52A3	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

El resultado de tu análisis revela que **NO PRESENTAS polimorfismos genéticos de riesgo** asociados a bajos niveles de vitamina B2, por lo que **no** es necesaria una suplementación adicional.

La **vitamina B2,** también conocida como **riboflavina**, es importante para el crecimiento, desarrollo y funcionamiento de las células del organismo. La riboflavina ayuda a convertir los alimentos que consumes en energía que necesitas.

Acerca del gen

La actividad de la proteína generada por **MTRR** es de gran importancia en el **metabolismo del folato y la metilación celular**. Mutaciones en esta variante aumentan el riesgo de padecer homocistinuria, padecimiento autosomal recesivo (heredado) que desencadena una cascada de defectos en metabolismos de vitaminas pertenecientes al complejo B (B2, B6, B9 y B12)

Síntomas y riesgos

La alta ingesta de alcohol está relacionada con un riesgo elevado de presentar deficiencia de vitamina B2 dada una capacidad de absorción disminuida, así mismo, personas que padecen anorexia e incluso aquellos intolerantes a la lactosa tienen un riesgo asociado de deficiencia pues no consumen productos (como los lácteos) ricos en riboflavina.

Algunos de los síntomas de deficiencia incluyen dolor de garganta, inflamación de la boca y labios resecos/partidos con lengua escamada e inflamada. Otros de los síntomas son el enrojecimiento de los ojos –formación de vasos sanguíneos–y una baja cantidad de glóbulos rojos*, estas se pueden medir con un estudio sanguíneo en laboratorio. La deficiencia de riboflavina **no es un problema aislado,** por lo que frecuentemente **está vinculada con deficiencias de otras vitaminas.**

Recomendaciones

La riboflavina se encuentra **naturalmente presente en muchos alimentos** y se agrega a ciertos **alimentos fortificados.** Puede obtener las cantidades recomendadas de riboflavina mediante el consumo de una variedad de alimentos, entre ellos:

ALIMENTOS RICOS EN RIBOFLAVINA
Huevos (entero)
Vísceras (hígado y riñones)
Carnes magras (bajas en grasa)
Leche (parcialmente) descremada)
Hortalizas verdes (espárragos, brócoli y espinacas)
Cereales fortificados (panes y derivados)

*El estudio para medir la actividad de glutatión reductasa en glóbulos rojos es comúnmente utilizada para evaluar el estado nutricional de la riboflavina.

VITAMINA B6

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
NBPF3	T:C	**Intermedio**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu perfil genético, en relación al polimorfismo analizado en el **gen NBPF3,** tu riesgo **ESTÁ ASOCIADO** a posible deficiencia, debido a una baja capacidad de eliminación de Vitamina B6.

La **vitamina B6** está muy relacionada con el metabolismo de las proteínas, **la síntesis de músculo y hemoglobina** y la descomposición del glucógeno muscular. Es importante para asegurar una óptima producción de energía a partir de glucosa, incrementando el rendimiento muscular durante el ejercicio físico.

Acerca del gen

Existe un polimorfismo en el **gen NBPF3** (estos genes codifican la fosfatasa alcalina, una enzima presente tanto en la membrana citoplasmática como en el citosol), **asociado a niveles disminuidos de vitamina B6**, pudiendo identificar aquellas personas en situación de **riesgo de déficit.**

Los genes de esta familia **NBPF3** están caracterizados por su producción en tándem de dominios proteicos asociados a **funciones cognitivas**, la variante analizada del gen NBPF3 (neuroblastoma break-point family 3) está involucrada en el **control de las concentraciones de B6 en sangre** cuyo polimorfismo intermedio y alterado expresan niveles menores a los normales requeridos para un funcionamiento adecuado. Dicha mutación, dado **la deficiencia de B6, aumenta el riesgo de desencadenar enfermedades neurogenéticas** como microcefalia, macrocefalia, autismo, esquizofrenia y deficiencia cognitiva hasta neuroblastoma y anomalías del sistema urinario.

Así mismo, se encuentra ligada con la **absorción de la vitamina B12 y el magnesio.** Una deficiencia de vitamina B6 desencadena **alteraciones del metabolismo de aminoácidos, convulsiones e irritabilidad, insomnio, alteraciones del sistema inmunológico**, entre otros.

Recomendaciones

La ingesta **diaria recomendada es de 1.3 miligramos.** Debes aumentar la ingesta incluyendo alimentos ricos en vitamina B6 o mediante un suplemento que contenga la fuente natural de la vitamina; los **suplementos dietéticos usualmente lo incluyen como piridoxina**, y los multivitamínicos tienden a contener vitamina B6. También se puede encontrar **en suplementos específicos del complejo B.**

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA B6	
Cereales fortificados	Carne de cerdo
Pavo	Carne de res
Plátanos	Garbanzos
Chocolate oscuro (amargo)	Papas
Pistachos	

NOTA: Dosis de más de 1 gramo diarios, durante varios meses, pueden causar insensibilidad en las extremidades e incluso parálisis. Se han experimentado estos síntomas con dosis crónicas de 200 miligramos diarios.

VITAMINA B7

RIESGO: **BAJO**		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BTD	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

El resultado de tu análisis revela que **NO PRESENTAS polimorfismos genéticos de riesgo** asociados a bajos niveles de vitamina B7.

La **vitamina B7,** también conocida como **biotina** se encuentra en muchos alimentos y éste ayuda a **convertir los carbohidratos, las grasas y proteínas** que se consumen **en energía** para utilizar en nuestro organismo.

La biotina convierte alimentos en glucosa, que es utilizada para producir energía, produce ácidos grasos y aminoácidos –los bloques constructores de las proteínas–y activa el metabolismo de las proteínas/aminoácidos en la raíz del cabello y las células de las uñas.

Acerca del gen

La biotinidasa, proteína codificada por **el gen BTD** elimina la biotina que se une a las proteínas de los alimentos, **dejando la vitamina en su estado libre**.

Síntomas y riesgos

La deficiencia de biotina es **rara en humanos**, pero puede ser medida por diferentes indicadores como la excreción reducida de biotina en orina. **Una de las causas de deficiencia de biotina es la alimentación parenteral por periodos prolongados (**por ejemplo, en hospitalización), **o el consumo exagerado de clara de huevo crudo**, pues esta contiene una proteína que se une a la biotina, evitando su absorción. Sin embargo, se toma en cuenta que las **mujeres en periodo de embarazo** pasan por un periodo de deficiencia de biotina durante el embarazo, pues **el feto requiere biotina para la síntesis de enzimas y proteínas** dependientes de esta vitamina para su desarrollo integral.

Signos claros de la deficiencia de biotina son **la pérdida de cabello** e **irritación facial** (alrededor de los ojos, nariz y boca) **y genital**. Los síntomas neurológicos en adultos son depresión, letargo, alucinaciones, ataxia y hormigueo o adormecimiento de las extremidades.

Para las personas cuyas deficiencias metabólicas son desde el nacimiento (deficiencia de biotina funcional), se añaden síntomas como epilepsia, atrofia óptica y alta susceptibilidad a infecciones por bacterias y hongos.

Recomendaciones

La ingesta **diaria recomendada es de 30 microgramos.** Muchos alimentos contienen biotina, puedes obtener las cantidades recomendadas de biotina mediante el consumo de una variedad de alimentos, entre ellos:

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA B7	
Carnes	Pescado
Huevos	Vísceras (hígado)
Semillas y nueces	Camote
Espinaca	Brócoli

medicina.genomica@genolifeadn.com

VITAMINA B9

RIESGO: **ALTO**		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MTHFR	A:G	**Intermedio**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según la variante genética analizada, tu perfil genético indica un **RIESGO ELEVADO** a posible deficiencia de ácido fólico (Vitamina B9).

La forma TT puede reducir la actividad enzimática de la MTHFR hasta un 75%.

Genotipo CT: 65% de funcionalidad reducida.

Genotipo CC: funcionalidad normal.

La **vitamina B9** es esencial para la **correcta formación de los glóbulos rojos**, encargados de transportar mayor cantidad de oxígeno, cuando aumentan las necesidades en los músculos, como consecuencia de la realización de ejercicio físico.

Acerca del gen

El **gen MTHFR** codifica para la proteína enzimática metilentetrahidrofolato reductasa. Un **polimorfismo en este gen altera la estructura de la proteína y con ello su función,** esto provoca un cúmulo de homocisteína en plasma (**hiperhomocisteinemia**), orina (**homocistinuria**) y tejidos.

La **deficiencia de MTHFR** es una **enfermedad hereditaria** que, no tratada, puede implicar graves consecuencias en el desarrollo integral dado su importancia para el procesamiento de ácido fólico y niveles de homocisteína.

Síntomas y riesgos

La vitamina B9 o ácido fólico juega un papel importante en la **regeneración celular, protección de la estructura del ADN, formación de los glóbulos rojos y en el funcionamiento de los sistemas nervioso e inmune y cicatrización de heridas,** entre otros. El folato interviene en el **metabolismo de los aminoácidos** y en la síntesis de ácidos nucleicos (ARN y ADN), por lo cual **una deficiencia conduce a alteraciones en la síntesis de las proteínas**.

La **hiperhomocisteinemia es tóxica**, pudiendo ocasionar **complicaciones cardiovasculares** (aumento del riesgo de trombosis venosa o arterial), entre otras. Además, cuando el organismo posee muy poca cantidad de esta enzima, su capacidad para absorber el folato (vitamina B9), estará inhibida. **Una de las consecuencias** más importantes de una deficiencia de ácido fólico, **es la anemia** debido a que los glóbulos rojos no se regeneran normalmente. **La anemia dificulta el transporte del oxígeno** y deteriora de forma significativa el rendimiento en las pruebas de resistencia aerobia.

Recomendaciones

La ingesta **diaria recomendada es de 400 microgramos.** El folato se encuentra naturalmente presente en muchos alimentos. La industria alimenticia agrega ácido fólico a productos como el pan, los cereales y las pastas. Puedes obtener las cantidades recomendadas de folato mediante el consumo de una variedad de alimentos, entre ellos:

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA B9/ÁCIDO FÓLICO	
Verduras	Espárragos, coles de Bruselas, hortalizas, espinacas
Frutas	Naranjas
Legumbres y leguminosas	Cacahuate, frijol colorado y frijol negro
Cereales integrales	Pan, harina de maíz, pastas, arroz
Carnes (poca cantidad)	Res, pollo, pescado, huevos

medicina.genomica@genolifeadn.com

VITAMINA B12

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FUT2	G:A	**Intermedio**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

La función principal de la **vitamina B12** es la **formación de glóbulos rojos responsables del transporte de oxígeno** a los músculos. Su **ausencia provoca una disminución de la capacidad física** para realizar todo tipo de actividades que requieran esfuerzo físico.

La **vitamina B12** es importante para muchos procesos en el cuerpo, incluyendo la formación de glóbulos rojos, la función neurológica y el rendimiento cognitivo. **Las deficiencias de vitamina B12 pueden causar anemia perniciosa, y también se asocia con altos niveles de homocisteína, que puede afectar las arterias y aumentar el riesgo de enfermedades del corazón.** La **anemia perniciosa** es anemia megaloblástica con degeneración de la médula espinal.

Interpretación

En relación al polimorfismo estudiado en el **gen FUT2**, tu perfil genético indica **RIESGO BAJO a posible deficiencia de vitamina B12,** debido a que a pesar de contar con el genotipo más "común" éste no conlleva ningún beneficio y se ha relacionado a niveles en plasma disminuidos.

Acerca del gen

Las variantes polimórficas en la posición analizada del **gen FUT2** han sido estudiadas ampliamente para determinar el comportamiento de los genotipos y niveles de vitamina B12/folato en plasma, como resultado y **dada la participación de FUT2 en procesos metabólicos y biosíntesis** de metabolitos es que se pudo determinar que el genotipo alterado (A:A) y el intermedio (A:G) son **propensos a mayores niveles de B12 en sangre** a comparación del genotipo 'normal'.

Síntomas y riesgos

Existen varias razones por las que los niveles sanguíneos de B12 pueden ser bajos. Algunas personas simplemente **no están recibiendo los niveles adecuados de su dieta**. Otras personas ingieren cantidades adecuadas pero **el cuerpo no lo absorbe eficientemente**. Un pequeño porcentaje de personas mayores de 50 años, o aquellas que han sufrido una **cirugía gastrointestinal o trastornos gastrointestinales** como la enfermedad de Crohn también pueden tener habilidades reducidas para absorber la vitamina B12.

Recomendaciones

La vitamina B12 es producida por los microorganismos que se encuentran en el suelo, el agua y en los intestinos de los animales y seres humanos. En el mundo moderno, los sistemas de procesamiento de alimentos que utilizan altos grados de desinfección han eliminado muchas fuentes naturales de bacterias que proporcionan vitamina B12 provenientes de productos vegetales.

Su **ingesta diaria recomendada es de 2.4 microgramos** y se encuentra en productos animales y vegetales:

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA B12	
Carne magra	Pescados y mariscos
Levadura nutricional fortificada	Leche de plantas fortificada
Productos lácteos	Huevo

Debes intentar aumentar la ingesta incluyendo más alimentos ricos en vitamina B12 o mediante un suplemento, preferentemente aquel que contenga la fuente natural de la proteína. Está disponible **en casi todos los suplementos multivitamínicos.** También existen suplementos dietéticos que solo contienen vitamina B12 o están adicionados con ácido fólico y otros del complejo B. **Lea la etiqueta del suplemento para verificar la cantidad de vitamina B12** que contiene, siga las especificaciones del envase para evitar posibles problemas de salud o reacciones adversas.

VITAMINA C

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC23A1	C:C	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

La **vitamina C** (o ácido ascórbico) ayuda al **desarrollo de estructuras óseas, mejora la absorción del hierro**, favorece el **crecimiento y la reparación del tejido** conectivo normal, interviene en la producción de colágeno, en el metabolismo de las grasas y en la cicatrización de las heridas**.**

En definitiva, **estimula la reparación y formación de tejidos** importantes para actividad física, además de controlar el exceso de radicales **libres** provocado por actividades intensas mediante una **acción antioxidante,** equilibrando los procesos de destrucción.

Interpretación

El resultado de tu análisis revela que **NO PRESENTAS polimorfismos genéticos de riesgo** asociados a bajos niveles de vitamina C.

Acerca del gen

El **gen SLC23A1** es la familia 23 de transportadoras de solutos, miembro 1; uno de los dos transportadores existentes de vitamina C, **transporta la vitamina en altos volúmenes de superficies epiteliales**. Un genotipo diferente a C:C es poco común, sin embargo, de presentarse el caso intermedio o alterado del polimorfismo, genera un riesgo de desarrollar enfermedad de Crohn y acumulación de vitamina C en tejido y circulante en sangre.

Síntomas y riesgos

El gen descrito en esta categoría ha demostrado tener asociaciones estadísticamente significativas con la sangre de una persona con niveles de ácido L-ascórbico o vitamina C. **Las personas que llevan más pares desfavorables** de genes, o alelos, **tienen más probabilidades de deficiencia** en los niveles sanguíneos en comparación con los diferentes genotipos, pero esta predisposición **no significa que son necesariamente deficientes en Vitamina C.**

La vitamina C es un nutriente que **tiene muchas funciones en el cuerpo**, incluyendo actuar como antioxidante. También es necesario para la piel y tejidos de membrana. La vitamina C se ha asociado a enfermedades como las cardíacas y el cáncer**; las deficiencias causan escorbuto** cuyos síntomas incluyen fatiga, depresión, gingivitis, sangrados internos, salpullido y lenta cicatrización de heridas.

Recomendaciones

Para asegurar que tu cuerpo obtenga la vitamina C que necesita, asegúrate de incluir una amplia variedad de alimentos vegetales, incluyendo cítricos en tu dieta. Si deseas complementar con vitamina C, evita dosis muy altas, porque pueden causar diarrea y malestar gastrointestinal.

Esta vitamina debe **ser obtenida por alimentos** ya que el cuerpo humano no puede producirlo, a comparación de otros animales. Si bien **se encuentra principalmente en cítricos** otras fuentes incluyen **frutas, verduras y legumbres.**

Su **ingesta diaria recomendada es de 75 a 90 miligramos.**

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA C	
Brócoli	Pimientos rojos
Sandía	Fresas
Kiwi	Coles de Bruselas
Frijoles pintos	Cítricos (toronja, naranja, etc.)

VITAMINA D

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
GC	T:T	**Normal**
CYP2R1	G:G	**Alterado**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu perfil genético en relación a las variantes genéticas analizadas los **genes GC y CYP2R1**, **ESTÁ ASOCIADO** a posible deficiencia de Vitamina D.

La **vitamina D** desempeña funciones importantes en el mantenimiento de un buen estado de salud. Tiene un papel importante en la **regulación del sistema inmunológico.** El déficit de esta vitamina se asocia con mayor riesgo y susceptibilidad a infecciones.

Acerca del gen

El **gen GC** codifica proteínas principales en el metabolismo de vitaminas solubles en lípidos como lo es la vitamina D. El genotipo intermedio y alterado presenta un riesgo a padecer deficiencia que desencadena a partir de aquí una susceptibilidad a osteoporosis y fragilidad ósea, ya **que la vitamina D es indispensable para que el calcio pueda ser absorbido a los huesos**.

Síntomas y riesgos

Los genes incluidos en esta categoría han demostrado tener asociaciones estadísticamente significativas con los niveles sanguíneos de vitamina D (que en realidad es una hormona).

Se ha demostrado a través de diversos estudios que **la vitamina D es crucial para la salud de los huesos**. No está claro cómo afecta a otros aspectos de tu salud, aunque las investigaciones han demostrado que **los niveles bajos de vitamina D se asocian con una variedad de condiciones**, incluyendo enfermedades del corazón, diabetes, depresión y cáncer. La vitamina D es **producida principalmente** por el cuerpo **mediante la exposición a los rayos ultravioleta de la luz solar,** y esto se considera la fuente óptima, ya que la vitamina D generada por el cuerpo dura más tiempo que la vitamina D tomada en forma de suplemento.

Recomendaciones

Un análisis de sangre indicada por tu médico **puede determinar tus niveles sanguíneos de vitamina D**. En general un gran porcentaje de personas tiene niveles demasiado bajos en la sangre**.**

La **ingesta diaria recomendada es de 20 microgramos**, puedes conseguir esta cantidad mediante alimentos ricos en vitamina D o suplementos nutricionales (multivitamínicos) aunque estos solamente aportan una pequeña cantidad, procura seguir las indicaciones del envase, así como las recomendaciones médicas antes de tomarlos.

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA D		
Salmón	Pez caballa	Sardinas
Yema de huevo	Leche de almendras/soya	Lácteos fortificados

Salir al sol la mayoría de los días de la semana durante unos minutos es crucial para generar la producción de vitamina D en el cuerpo. La mayoría de las personas no obtienen vitamina D de los alimentos, **la luz solar se considera la mejor fuente.** Obtén al menos 10 a 15 minutos de sol (30 a 50 si tu piel es naturalmente oscura) de exposición al sol varias veces a la semana, especialmente en invierno.

Pasar una corta cantidad de tiempo en el sol –sin protector–puede ser beneficioso, en caso de dudas favor consulte a su médico de referencia o dermatólogo.

VITAMINA E

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
APOA5	C:C	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Tu perfil genético indica que presentas un **RIESGO ALTO** de posible deficiencia de Vitamina E. A pesar de contar con el genotipo más "común" éste no conlleva ningún beneficio y se ha relacionado a niveles en plasma disminuidos.

La **vitamina E** es un **potente antioxidante**. Su acción favorece la eliminación de radicales libres generados por el organismo, evitando el estrés oxidativo y el daño inducido en el ADN. También la vitamina es requerida en procesos de absorción de grasas en el tracto gastrointestinal y trastornos neurológicos.

Acerca de los genes

La proteína codificada por **APOA5** es una apolipoproteína con un rol importante en la **regulación de triglicéridos** en plasma, así como **niveles de alfa-tocoferol** (vitamina E). Mutaciones en este gen se asocian a hipertrigliceridemia tipo 5, pues es partícipe y regulador del metabolismo de lípidos, transporte de lípidos y homeostasis de colesterol.

Síntomas y riesgos

La deficiencia en vitamina E **se caracteriza generalmente por trastornos neurológicos** debidos a una mala conducción de los impulsos nerviosos. Entre los síntomas mayormente presentes se encuentran **problemas de concentración, debilidad muscular y tendencia a las infecciones.**

Los individuos que no pueden absorber grasas requieren suplementos de vitamina E debido a que es muy importante esta vitamina en los procesos de absorción del tracto gastrointestinal. Cualquier diagnóstico con fibrosis quística, individuos que han sido operados del estómago o parte del intestino e individuos que tienen incapacidad de absorción de grasas tales como aquellos que sufren la Enfermedad de Crohn necesitan un suplemento de vitamina E recetada por su médico.

Recomendaciones

Si tu resultado es INTERMEDIO o ALTO debes intentar aumentar la ingesta de vitamina E, incluyendo alimentos ricos en esta vitamina o suplementos adicionales, siempre y cuando contenga la fuente natural de la vitamina. Lo suplementos se encuentran en diferentes cantidades y formas y habrá que tener en cuenta **dos factores fundamentales**, los multivitamínicos contienen una muy pequeña parte a comparación de vitamina E pura, revisa el envasado para confirmar las concentraciones contenidas ya que **el exceso pueda ocasionar reacciones adversas.**

La **ingesta diaria recomendada es de 15 miligramos diarios.**

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA E		
Almendras y cacahuates	Aguacate	Pescado
Germinado de trigo	Semillas de girasol	Mamey

La vitamina E de fuentes naturales figura comúnmente en las etiquetas de los alimentos y suplementos como **"d-alfa-tocoferol".** En el caso de la vitamina sintética, se verá como **"dl-alfa-tocoferol".** Lo ideal es que siga las indicaciones que se especifican en el envase de los mismos a fin de evitar posibles problemas de salud.

NOTA: Toma precauciones si estás tomando medicamentos anticoagulantes o algún fármaco con **estatina.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

• MICRONUTRIENTES •

ARGININA

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
F12	C:C	**Alterado**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Tu perfil genético indica que tienes un **riesgo genético ALTO** de padecer una deficiencia de arginina.

La **argininemia** es una enfermedad autosomal recesiva que no deja que el cuerpo produzca la enzima que metaboliza la arginina, fundamental para procesos biológicos.

La **L-arginina** es convertida en el cuerpo en una sustancia química llamada **óxido nítrico.** El óxido nítrico hace que los vasos sanguíneos se dilaten, **mejorando el flujo sanguíneo**. Además, estimula la liberación de **la hormona del crecimiento, de insulina** y otras sustancias del cuerpo.

Acerca del gen

La proteína codificada por el **gen F12/GRK6** fosforila las formas activas de receptores G, iniciando su desactivación, la sobreexpresión de este gen, aumentando la desactivación de receptores ha sido asociada a proliferación tumoral e invasión de cáncer; así mismo, **participa en la regulación de niveles de metabolitos en suero, dentro de los que se encuentra el aminoácido L-arginina** y que, al presentarse el genotipo alterado, se corre un riesgo de tener niveles alterados/deficientes.

Síntomas y riesgos

La arginina se utiliza para afecciones del corazón y vasos sanguíneos, incluyendo la **insuficiencia cardiaca congestiva (CHF),** el dolor de pecho, la presión arterial alta, el colesterol alto, así como suplementada para cirugías de corazón, recuperación tras trasplantes, infarto de miocardio y las enfermedades coronarias.

Recomendaciones

Alimentos que contienen proteínas, **como la carne, el pollo, el pescado, los huevos, productos lácteos y legumbres** contienen niveles considerables de arginina necesarios para el organismo.

Una dieta balanceada provee cerca de **4 a 5 gramos al día.**

BETA-ALANINA

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
AGXT2	C:C	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, posees un **RIESGO DISMINUIDO** de presentar bajos niveles de beta-alanina.

Las funciones de la **carnosina (ß-alanina y L-histidina)** en el organismo son fundamentales y están relacionadas con su **acción antioxidante y antiinflamatoria**, así como un posible efecto **neuroprotector y anti-edad**.

Es por ello, que situaciones de déficit se han observado tanto en sujetos con diabetes tipo II, Alzheimer o autismo.

Acerca del gen

El gen **AGXT2** es importante **regulador de las metilargininas** directamente involucrados en el control de **presión sanguínea** de los riñones. Polimorfismos de este gen provocan alteraciones importantes en el metabolismo de la alanina, aspartato y glutamato relacionadas con **alto riesgo de padecer ateroesclerosis.**

Riesgos y recomendaciones

La beta alanina es un aminoácido de origen natural, pero **no se encuentra en los alimentos como tal**. Es el componente de péptidos tal como la carnosina, la anserina y balenina, que se encuentran en **la carne y el pescado**. El cuerpo también puede sintetizar beta alanina a partir de la escisión de nucleótidos. Además, es posible obtener beta-alanina en forma de **suplemento alimenticio.**

Los suplementos de beta-alanina conducen a un aumento en concentraciones de carnosina muscular, que ayuda a **absorber el exceso de iones hidrógeno,** lo que a su vez puede **reducir** la aparición de acidosis muscular y **síntomas de fatiga.** Puede ser complemento útil durante el levantamiento de pesas y particularmente eficaz en ejercicios de resistencia con alto número de repeticiones. En estos casos deberá ser utilizada diariamente ya sea sola como fórmula previa al entrenamiento para retrasar la aparición de la fatiga a largo plazo.

También tiene un efecto **potencial en la mejora de la recuperación neural y endócrina**. Este efecto es muy significativo, considerando lo difícil que es promover la recuperación. El sistema nervioso es el primer sistema en ser estimulado y el último en recuperarse. **La carnosina protege** a las 'bombas' moleculares encargadas de las transmisiones de señales y sinapsis, así como estimular su actividad que mejora el rendimiento.

Las investigaciones indican que **la dosis óptima de beta alanina es** de aproximadamente **6 gramos por día.** Esta dosis aumenta significativamente los niveles de carnosina y mejora el rendimiento general, los aumentos al rendimiento por suplementación de carnosina pueden notarse entre 2 a 4 semanas.

Deberá tomar precauciones en su consumo, pues los efectos secundarios incluyen hormigueo o picazón minutos después de la ingesta, especialmente en la cara (labios), si bien es un suplemento seguro, consulte a su médico en caso de presentar efectos adversos.

CALCIO

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
GC	C:C	**Alterado**
GC	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

El estudio de tu perfil genético indica que tu genotipo está asociado a un **RIESGO BAJO** de deficiencia de calcio.

El **calcio** juega un papel importante en el **crecimiento, mantenimiento y reparación** del tejido óseo, en la regulación de la **contracción muscular** y el **impulso nervioso.**

Unos niveles bajos de calcio disminuyen la densidad mineral ósea (DMO) e incrementan el riesgo de fracturas por estrés en el tejido óseo.

Acerca del gen

El **gen GC** codifica proteínas partícipes en el **metabolismo de vitaminas** solubles en lípidos como lo es la vitamina D. Cuando se tiene una conclusión alterada representa un riesgo de padecer una deficiencia de vitamina D que desencadena a partir de aquí susceptibilidad a osteoporosis y fragilidad ósea, ya que la vitamina D es **indispensable para que el calcio pueda ser absorbido** a los huesos.

Síntomas y riesgos

La **hipercalcemia benigna familiar**, es un **trastorno genético del metabolismo** mineral, generalmente asintomático, que se caracteriza por una hipercalcemia moderada durante toda la vida junto con normo o hipocalciuria y una elevada concentración de hormona paratiroidea (PTH) en plasma.

Hay 3 tipos genéticos de hipercalcemia familiar basados en su localización cromosómica. La **hipercalcemia tipo 1 representa el 65% de los casos** y es debida a mutaciones inactivantes en el gen CASR (analizada en este informe). Este gen codifica para el receptor sensor de calcio. La pérdida de función de CASR da lugar a una reducción de la sensibilidad de las células paratiroides y renales a los niveles de calcio por lo que la hipercalcemia se percibe como normal. La **hipocalcemia** puede hacer al sistema nervioso altamente irritable, causar espasmos en manos y pies, calambres musculares y abdominales, entre otros. Una deficiencia de calcio crónica contribuye a una **baja mineralización de huesos, huesos suaves (osteomalacia) y osteoporosis**, si se presenta en **niños**, estos **pueden sufrir raquitis además de trastornos en el crecimiento**.

Recomendaciones

La **ingesta diaria recomendada de calcio es de 1 gramo (1000 miligramos).** Además de **los lácteos** puedes encontrar calcio en los siguientes alimentos:

ALIMENTOS RICOS EN CALCIO		
Bok choy	Kale	Camote
Toronja	Higo	Salmón
Crema de almendras	Leches vegetales	Tofu
Jugos fortificados	Ciruela pasa	

Se debe tomar en cuenta que el calcio va de la mano con niveles de magnesio y potasio, que a su vez están ligados con el balance de la vitamina D, esencial para la absorción de calcio en los huesos. Considera combinar alimentos ricos en estos micronutrientes para tus comidas.

medicina.genomica@genolifeadn.com

CARNITINA

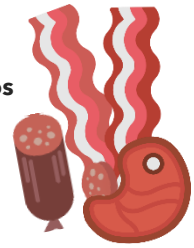
RIESGO: **BAJO**		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC16A9	A:A	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de la variante genética presentada, existe un **riesgo genético BAJO** de presentar deficiencias de carnitina, por lo que **NO** es necesaria la suplementación adicional.



La **carnitina es vital para ciertas células**, como las musculares. Esta sustancia **ayuda a que los ácidos grasos entren en las células para usar la energía**. Cuando el nivel de carnitina es menor, las células que necesitan los ácidos grasos para obtener energía no funcionen correctamente.

Acerca del gen

El **gen SLC16A9** es de la familia 16 de transportadoras de solutos, miembro 9: estudios y meta-análisis realizados a poblaciones mixtas determinaron 5 sitios de **variantes genéticas que tienen influencia en las concentraciones de metabolitos en sangre**, siendo SLC16A9 en la rs12356193 una de estas.

Si bien el genotipo 'normal' es el más común, **el genotipo intermedio y alterado provocan que las proteínas transportadoras no funcionen de forma adecuada** y es así como las concentraciones de los metabolitos se ven afectadas.

Síntomas y riesgos

La falta de carnitina puede atribuirse a otras causas que se enlistan a continuación, aparte de un déficit en la dieta:

- Fallo genético en síntesis de carnitina.
- Mala absorción intestinal.
- Problemas hepáticos y renales que afectan su síntesis.
- Defectos en el transporte desde tejidos de origen a los de destino.
- Aumento en la demanda por una dieta abundante en grasas, consumo de drogas (anticonvulsivos, como el ácido valproico) y el estrés.

La deficiencia de carnitina puede causar **necrosis muscular, miopatía por depósito de lípidos, hipoglucemia, hígado graso e hiperamonemia** con dolores musculares, **fatiga, confusión y miocardiopatía.** Sin embargo, los síntomas y la edad a la cual aparecen dependen de la causa de la deficiencia.

Recomendaciones

Para los recién nacidos, la deficiencia de carnitina se diagnostica con **espectrometría de masa** como prueba de detección en sangre, e incluso prenatal a través de células de vellosidades amnióticas. Para los adultos, el diagnóstico definitivo es a través de **acilcarnitina en suero, orina y tejidos**.

La **ingesta diaria recomendada es poco más de 1000 miligramos de carnitina.** Los **alimentos ricos en carnitina** son las **carnes rojas principalmente,** aves, pescados y productos lácteos.

medicina.genomica@genolifeadn.com

CREATINA

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
CKM	T:T	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

La **creatina** es un compuesto que se elabora de forma natural en el cuerpo a partir de tres aminoácidos (glicina, arginina y metionina), la creatina es una **fuente de energía esencial para el sistema del trifosfato** de adenosina-fosfato de creatina (ATP-PC).

Se toma como suplemento con la finalidad de **suministrar energía**. Se carga el músculo con creatina para incrementar la síntesis de ATP (energía). La creatina también **puede amortiguar el ácido láctico y transportar ATP, a fin de utilizarlo para la contracción muscular.** Para que su efecto potencie el rendimiento, la creatina tiene que consumirse en grandes dosis.

La mayoría de los estudios argumentan **la creatina aumenta la masa muscular** en un periodo corto de tiempo.

Interpretación

Según el análisis de la variante genética presentada, se indica que tu perfil genético tiene un **RIESGO BAJO** de alguna alteración en el metabolismo de la creatina.

Acerca del gen

Situado principalmente en el músculo estriado (movimientos voluntarios y de acción rápida) **la proteína catalizadora del gen CKM** es de suma importancia en el **metabolismo de la creatina, de aminoácidos y sus derivados** además de la biosíntesis del fosfato de creatina. Los polimorfismos de riesgo en esta variante se reflejan como alteraciones a los niveles de creatina en sangre, pues la proteína codificada puede tener menor actividad a la considerada como "normal o común".

Síntomas y riesgos

La creatina es un **compuesto rico en energía que alimenta los músculos** durante las actividades de alta intensidad, como por ejemplo levantar pesas o hacer esprines. La creatina **permite mantener un esfuerzo máximo** durante más tiempo de lo habitual, así como recuperarse más rápidamente entre series, por lo que sería beneficiosa para el entrenamiento con series repetidas de alta intensidad.

Los suplementos de creatina también estimulan la síntesis proteica y la hipertrofia muscular (llevando agua a las células), por lo que incrementan la masa corporal magra, reducen la acidez muscular, reducen la degradación proteica del músculo después del ejercicio intenso.

El **síndrome de deficiencia de creatina (SDC)** constituye un grupo de errores innatos del metabolismo de la creatina, caracterizado por un **retraso generalizado del desarrollo, discapacidad intelectual** y otras alteraciones neurológicas como convulsiones, trastornos del movimiento, miopatía además de trastornos conductuales. El SDC incluye **dos trastornos**:

- Debido a la deficiencia del transportador de creatina
- Debido a la deficiencia de L-arginina

Recomendaciones

Está presente en alimentos como el **pescado** (atún, salmón, merluza) y la **carne de res y cerdo**, igualmente se puede encontrar en diversos suplementos orales y multivitamínicos.

CISTEÍNA

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
CTH	G:T	**Intermedio**

Interpretación

Según tu perfil, presentas una predisposición genética de **RIESGO MODERADO** a la deficiencia en el metabolismo de la cisteína.

La **cisteína** es un **potente antioxidante** que protege a las células de los radicales libres, así como de los efectos secundarios causados por las reacciones a medicamentos o a productos químicos tóxicos.

Este aminoácido es un **bloque de construcción de proteínas que se utilizan en todo el cuerpo** y una de esas proteínas es la queratina capilar. **La cisteína constituye aproximadamente entre el 10 y el 14% de la piel y el cabello.**

Resulta fundamental disponer de los niveles adecuados de este aminoácido en nuestro cuerpo, tanto para la salud en general como para la consistencia de nuestra dermis y cabello.

Acerca del gen

Polimorfismos de la variante analizada del **gen CTH** provocan una **deficiencia metabólica** conocida como **'cistioninuria'** que es el **exceso de cistationina** (derivada de la cisteína) en plasma que se secreta por medio de la orina.

Síntomas y riesgos

De **ser hereditaria** la condición de cistioninuria, las complicaciones presentadas van desde **daños al hígado hasta neuroblastomas** y su **tratamiento incluye suplementación adicional de Vitamina B6**. (Si esta enfermedad llegase a presentarse y no existe polimorfismo en la variante asociada la suplementación adicional de Vitamina B6 no es aplicable para tratamiento)

- Cistioninuria **primaria** -- responde a B6, **es hereditaria**.
- Cistioninuria **secundaria** -- NO responde a B6, **no es hereditaria**.

Participa en la desintoxicación de los radicales libres. También contribuye a la salud del cabello debido a su alto contenido de azufre.

Recomendaciones

Las **cantidades diarias recomendadas** de cisteína **varían** dependiendo de la característica metabólica presente en el resultado, sin embargo, **los suplementos en pastillas** sugieren **1 a 2 cápsulas de 600mg diariamente** si se es deficiente.

Puedes encontrar la cisteína en su forma natural en los siguientes alimentos:

ALIMENTOS RICOS EN CISTEÍNA		
Cerdo	Pollo	Pato
Atún	Huevos	Lácteos
Legumbres	Verduras y hortalizas	Cereales
Frutos secos	Semillas	Dátiles

medicina.genomica@genolifeadn.com

COENZIMA Q10

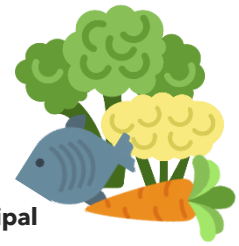
RIESGO: **BAJO**		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
CoQ3	C:C	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu perfil genético, presenta un **riesgo genético BAJO** de deficiencia de coenzima Q10.



La coenzima Q10 (ubiquinona), es una sustancia soluble en grasa que desempeña un papel único en la cadena de transporte de electrones, el proceso en la mitocondria donde se **produce el ATP en la célula**. ATP es **el principal proveedor de energía del cuerpo**.

La coenzima Q10 **ayuda en la regeneración de ATP consumido, particularmente en las células que requieren una gran cantidad de energía,** tales como el corazón, el músculo y las células del hígado.

La coenzima Q10 **es también un poderoso antioxidante.**

Síntomas y riesgos

La deficiencia de coenzima Q10 es una **rara enfermedad mitocondrial** que se da sobre todo **en niños.** Los detalles de esta ruta biosintética no se conocen en su totalidad, existiendo pasos cuyas enzimas catalizadoras aún se desconocen o proteínas cuya función específica no está del todo demostrada.

Por ejemplo, la proteína CoQ9, esencial en la biosíntesis de Coenzima Q, regulando a la CoQ7 que cataliza uno de los pasos que ultimadamente llegan a la síntesis de CoQ10.

La deficiencia de CoQ10, por ende, se da por una ingesta insuficiente en la dieta diaria.

Recomendaciones

Las coenzimas Q10 ha demostrado ayudar a reducir la presión arterial, reducir el riesgo de Alzheimer, mejora la tolerancia al ejercicio de personas con coágulos en arterias ayuda contra la degeneración macular (por edad), y alivia ligeramente las afecciones por enfermedades cardiacas.

La **ingesta diaria de coenzima Q10 recomendada para adultos es de 30 hasta 100 mg**, nuestro nivel de CoQ10 **disminuye con la edad,** a partir de los 35 años, debido al envejecimiento natural o por ciertas enfermedades; en estos casos se puede recomendar suplementos de coenzima Q10 además de los que se enlistan a continuación en alimentos:

ALIMENTOS RICOS EN COENZIMA Q10		
Atún	Salmón	Sardinas
Cerdo	Res	Cordero
Frutos secos	Semillas y granos	Brócoli
Ajo	Zanahoria	Pimientos

NOTA: La coenzima Q10 presente de forma natural en los alimentos previamente mencionados **disminuye de forma considerable** si estos se consumen **fritos,** es importante **optar por opciones a la plancha o hervidas**.

COBRE

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ATP7B	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

El resultado de tu análisis revela que **NO PRESENTAS polimorfismos genéticos de riesgo** asociados a bajos niveles de cobre.

El **cobre** es un **micro mineral elemental en el cuerpo humano,** ya que tiene un papel primordial, siendo necesario **para asimilar, utilizar el hierro**, y que pueda distribuirse adecuadamente para realizar su misión.

La carencia de cobre en el organismo es rara en personas que llevan una alimentación normal, si no es por causas genéticas.

Acerca del gen

La proteína codificada por **el gen ATP7B** es de gran importancia dentro de los dominios transmembranales de las células, ya que **es el encargado de transportar el cobre fuera de las células** hacia la bilis.

Síntomas y riesgos

Las variantes polimórficas de riesgo están vinculadas con la **enfermedad de Wilson**, caracterizada por la **acumulación de cobre en diferentes tejidos**, provocando **inflamación, fatiga, dolor abdominal y deficiencia motriz**.

El cobre que se aporta al organismo con la dieta se absorbe al nivel del intestino delgado y es transportado de la mucosa intestinal al hígado, unido a una proteína denominada metaltioneina. Esta metaltioneina une al zinc, cadmio, mercurio y cobre. El cobre se excreta en su mayoría por la bilis.

El hígado es el órgano central en el metabolismo del cobre y de la síntesis de ceruloplasmina, la cual es una oxidasa con ocho átomos de cobre, de la que se conocen varias funciones, entre otras, la oxidación del ion ferroso a ion férrico, la forma química que es transportado el hierro unido a la apoferritina.

Recomendaciones

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), una **ingesta diaria de cobre de entre 1 hasta 11 miligramos** es segura para los adultos.

ALIMENTOS RICOS EN COBRE		
Hígado	Riñón	Mollejas
Cereales integrales	Frutas	Frutos secos
Nueces	Semillas	Cacao
Champiñones	Papas	

medicina.genomica@genolifeadn.com

FÓSFORO

RIESGO: **BAJO**

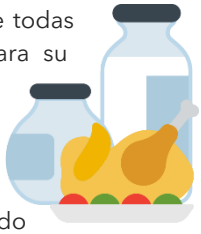
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ALPL	T:C	**Intermedio**
PDE7B	T:T	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

El resultado de tu análisis revela que presentas polimorfismos genéticos de **RIESGO DISMINUIDO** asociado a bajos niveles de fósforo.



El fósforo es un mineral esencial que todas las células del cuerpo requieren para su funcionamiento normal. La mayor parte del fósforo se encuentra en un 80% en el hueso y un 10% en el músculo estriado. El 10% restante se encuentra en el intracelular formando parte de fosfoproteínas, fosfolípidos y fosfoazúcares y en el extracelular como fosfato dibásico o como fosfato monobásico.

Acerca del gen

La proteína codificada por **ALPL** posee un rol importante en la **mineralización de huesos**, por ende, polimorfismos de esta variante están **asociados a hipofosfatasia**, una **enfermedad hereditaria ultra rara** caracterizada por hipercalcemia y defectos en el esqueleto.

La **variante analizada** se encuentra en una zona de regulación, precursora al **gen PDE7B**. Su polimorfismo está asociado al **control de niveles de fósforo en suero**, siendo el genotipo intermedio una variante "común" en la población global que si bien está relacionado a menores niveles de fósforo estos pueden ser compensados con una dieta balanceada, sin embargo, la variante alterada presenta un riesgo mayor de desencadenar problemas severos y deficiencia pues la proteína codificada es partícipe de procesos de metabolización.

Síntomas y riesgos

La **hiperfosfatemia** puede describirse como la presencia de un **nivel elevado** de fosfato inorgánico en la sangre, nuestro **rango normal varia de 2.5 a 4.5 mg/dL** aproximadamente –los valores de referencia pueden cambiar de un laboratorio a otro.

El **fósforo, similar al calcio** se encuentra en dientes y huesos, además necesita de **la vitamina D para absorber el fosfato de forma apropiada.** Dado que los riñones eliminan el fosfato, la causa más común de niveles elevados de fósforo es la incapacidad de los riñones para eliminar el fosfato, entre otras causas se encuentran:

- Consumo diario o excesivo de fosfato (laxantes y enemas)
- Deficiencia de calcio, magnesio o demasiada vitamina D
- Infecciones graves y destrucción celular por quimioterapias
- Problemas respiratorios o ejercicio prolongado (de fondo).

La **hipofosfatemia** es la presencia de **niveles bajos** de fosfato inorgánico en la sangre, cuyas causas son:

- Mala absorción del fosfato por deficiencia dietética o cirugías de estómago/intestino
- Carencia de vitamina D (necesaria para la absorción)
- Presencia de hidróxido de aluminio o bicarbonato (presente en laxantes y antiácidos) evitando absorción
- Disfunciones renales, provocando pérdida de bicarbonato y por ende eliminando fosfato en la orina

Recomendaciones

La **ingesta diaria recomendada es de 700 mg para los adultos.** Además de incluirse alimentos ricos en fósforo, de presentar una deficiencia mayor se recomiendan los **electrolitos orales y suplementos de fosfato.**

ALIMENTOS RICOS EN FÓSFORO		
Carne de res	Pollo	Pavo
Nueces y almendras	Leche y derivados	Pescado

medicina.genomica@genolifeadn.com

GLUTATIÓN

⚠ RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
GSTP1	A:G	**Intermedio**

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, presentas un **RIESGO INTERMEDIO** de presentar bajos niveles de glutatión.

El **glutatión** puede hacer que los otros antioxidantes de la cascada de antioxidantes (vitamina C, vitamina E, ácido alfa-lipoico y coenzima Q10) vuelvan a ser aptos para su uso, **estimulando así en gran medida la capacidad del sistema antioxidante**, además de tener una **función en la desintoxicación de sustancias xenobioticas**.

El déficit de glutatión sintetasa es una **enfermedad rara autosómica recesiva,** clínicamente clasificada como leve, moderada o severa.

Síntomas y riesgos

La familia de glutatión-transferasas juega un rol importante en la desintoxicación al catalizar los conjugados de compuestos hidrofóbicos y electrofílicos con glutatión reducido.

Dada sus propiedades bioquímicas e inmunológicas, los **polimorfismos de este gen** en el metabolismo de xenobióticos **provocan una susceptibilidad** a padecer cáncer y otras enfermedades autoinmunes.

Los síntomas conocidos incluyen:

- Anemia hemolítica
- Acidosis metabólica
- Síntomas neurológicos progresivos
- Infecciones bacterianas recurrentes

Recomendaciones

Las concentraciones de glutatión **pueden variar mucho** de un alimento a otro, por lo que también puede haber grandes diferencias en la ingesta de una persona a otra. En condiciones normales, **el organismo es responsable de producirlo según sus necesidades**.

Sin embargo, **a medida que envejecemos** y con cargas oxidativas más altas, **nuestra propia producción puede quedarse corta**.

ALIMENTOS RICOS EN GLUTATIÓN		
Frutas	Espárragos	Pescado
Carne	Nueces	Aguacate

medicina.genomica@genolifeadn.com

GLUTAMINA

⚠ RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
GLS2	G:C	**Intermedio**

Interpretación

Según tu perfil, presentas una predisposición genética de **RIESGO INTERMEDIO** a la deficiencia en el metabolismo de la glutamina.

El **aminoácido L-glutamina** está implicado en varios procesos metabólicos como son: **participa en el equilibrio ácido-base, la regulación del volumen celular, el metabolismo de la proteína, grasa e hidratos de carbono** y es un combustible para los intestinos y para las células del sistema inmune.

La L-glutamina es además **esencial para el tejido muscular**, donde es el aminoácido más común y más usado, y constituye la fuerza impulsora que hay detrás de la síntesis muscular, además de resultar asimismo de importancia esencial para el sistema inmune y la síntesis de glutatión, en combinación con la N-acetil cisteína (NAC).

Acerca del gen

El **gen GLS2** participa de forma directa en el **metabolismo del glutamato**, un neurotransmisor de importancia pues es el principal excitador del sistema nervioso, los polimorfismos identificados a genotipos de riesgo para esta variante están directamente **asociados con menores niveles del metabolito (glutamato) dado una proteína defectuosa** o con menor actividad que no logra catalizar las cantidades demandadas por el cuerpo normalmente.

Síntomas y riesgos

El cuerpo humano es **capaz de producir glutamina** por sí mismo, la L-glutamina de ácido L-glutámico a través de glutamato-amonio-lipasa. Dado el número de procesos metabólicos en los que la glutamina está implicada, está claro que es **el aminoácido de mayor concentración** en el plasma sanguíneo, los músculos, el líquido cerebral y el de la médula espinal.

La **deficiencia** de glutamina **puede afectar** diferentes áreas del organismo, como **la protección tisular, alteración del efecto antiinflamatorio y déficit de capacidades antioxidantes.**

Recomendaciones

El consumo adicional de glutamina está recomendado en diferentes actividades que se enlistan a continuación:

SUPLEMENTAR CON GLUTAMINA PARA		
Infecciones crónicas	Deporte intenso	Inmunodeficiencia
Gastritis	Abstinencia de adicciones	Úlceras estomacales
Quimio y Radioterapias	Síndrome del intestino permeable	Prevenir colitis ulcerosa

Así mismo, se enlistan los **alimentos ricos en glutamina**, que deberán estar presentes siempre en una dieta balanceada para no presentar carencias de este aminoácido esencial.

ALIMENTOS RICOS EN GLUTAMINA		
Carne	Pollo	Pescado
Huevo	Lácteos y derivados	Legumbres

medicina.genomica@genolifeadn.com

HIERRO

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HFE	G:G	**Normal**
HFE	C:C	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según análisis de variantes, tu genotipo está asociado al **CORRECTO METABOLISMO Y ABSORCIÓN** del hierro en el intestino.

El **hierro** es un componente de la hemoglobina **responsable del transporte del oxígeno** de los pulmones a las distintas partes del cuerpo.

El hierro también es **esencial en la elaboración de hormonas** y los tejidos conectivos.

Acerca del gen

La **hemocromatosis hereditaria** surge a partir de un desorden genético recesivo en el **gen HFE,** dando como resultado una proteína defectuosa con irregularidades en el proceso de absorción de hierro.

Síntomas y riesgos

Su cuantificación en sangre y fluidos se utiliza en medicina principalmente para el **diagnóstico de las anemias ferropénicas.** Su valor es proporcional a los depósitos de hierro e indica la cantidad de hierro disponible en el organismo.

La **deficiencia de hierro es la causa más común de todas las deficiencias nutricionales**, tanto en los países en vía de desarrollo como en los desarrollados; es además la **causa más frecuente de anemia** en la práctica de la medicina general y de la hematología. Se ha tomado como supuesto que **más del 95% de las anemias en una población aparentemente sana, se debe a deficiencia de hierro**, determinándose en pocos estudios, su confirmación a través de la prueba terapéutica o por otros exámenes de laboratorio. Debe tomarse en cuenta que el embarazo es otra situación donde valores disminuidos de ferritina son comunes.

Los **valores altos** de hierro indican otras enfermedades como **hemocromatosis, hemosiderosis, intoxicación por hierro o anemias megaloblástica o hemolítica.** La medición del valor de la ferritina se utiliza también para el control de los depósitos de hierro en la insuficiencia renal crónica.

Recomendaciones

Las necesidades de este mineral varían con las diferentes etapas de la vida**, la ingesta diaria recomendada (IDR) son 18mg/día**. Sus necesidades aumentan en el crecimiento, gestación, lactancia, con las pérdidas menstruales o hemorragias traumáticas. También determinados deportistas, necesitan cantidades diarias superiores.

Hay que tomar en cuenta la diferencia entre **hierro hemo** y **hierro no hemo**. El hierro hemo es mejor absorbido por el cuerpo, a diferencia del no hemo que se recomienda consumir con alimentos ricos en vitamina C que mejoren su absorción

ALIMENTOS RICOS EN HIERRO HEMO		ALIMENTOS RICOS EN HIERRO NO HEMO	
Vísceras	Carne roja	Cereales fortificados	Legumbres
Aves	Pescado	Frutos secos	Verduras de hoja verde

Evita los alimentos que intervienen de manera negativa en la absorción de hierro si tienes un déficit considerable, estos son **café, vino y té.** Si tu deficiencia es grave, considera acudir a un médico para que recete una suplementación adecuada que cumpla con tus necesidades básicas.

medicina.genomica@genolifeadn.com

LUTEÍNA Y ZEAXANTINA

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BCMO1	T:G	**Intermedio**

Interpretación

Según tus resultados, presentas un **METABOLISMO CON MODERADA** capacidad de absorción de estas sustancias por lo que no es necesario aumentar su consumo.

Ambos son **pigmentos carotenoides** cuya función principal es **evitar la formación de radicales libres y de moléculas oxidativas**. Al ser antioxidantes, que potencialmente protegen el cuerpo contra los efectos de los radicales libres nocivos para las células, la luteína y la zeaxantina han sido asociadas a la **prevención de enfermedades, especialmente las enfermedades oculares** relacionadas con la edad.

Acerca del gen

Las variantes específicas analizadas de **BCMO1 para la metabolización de los beta-carotenos** poseen alelos de riesgo que, al presentarse, provocan una tasa disminuida de monooxigenasa presente para transformar los beta-carotenos a retinol (nombre científico de vitamina A) provocando entonces una hipercarotinemia que va de la mano de una deficiencia de vitamina A, esto resultado de mutaciones autosomales recesivas (es decir, hereditarias).

Riesgos

Diversos estudios epidemiológicos y clínicos han mostrado una gran diferencia de absorción de carotenoides entre individuos. Estas diferencias pueden ser explicadas por: la estructura del carotenoide en concreto, la naturaleza del alimento que contiene el carotenoide, diversos factores exógenos como la ingesta de medicamentos u otros componentes susceptibles de interacción, factores genéticos de la persona, así como su estatus nutricional.

Recomendaciones

La **luteína** parece ser sensible a la cocción y al almacenamiento. La cocción larga de los vegetales de hojas verdes reduce su contenido de luteína. No existen mayores datos sobre los efectos de la cocción o almacenamiento de la **zeaxantina.**

Por otro lado, de acuerdo con los estudios el cuerpo humano absorbe mejor la **luteína de la yema del huevo que la de los vegetales o suplementos**, a pesar de contener menor cantidad de luteína que los vegetales pues contiene grasas que propician su mejor absorción.

ALIMENTOS RICOS EN LUTEÍNA		ALIMENTOS RICOS EN ZEAXANTINA	
Col tizada	Espinaca	Naranja	Papaya
Huevo	Brócoli	Durazno	Maíz
Trigo	Apio	Frutos secos	Huevo

medicina.genomica@genolifeadn.com

MELATONINA

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MTNR1B	C:G	**Intermedio**
CLOCK	A:A	**Normal**

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, presentas **RIESGO MODERADO** de padecer niveles disminuidos de melatonina por lo que **AUMENTA LIGERAMENTE** la probabilidad que se interrumpa tu ritmo circadiano y puedas tener trastornos metabólicos.

La **melatonina** es una indolamina sintetizada de manera endógena por la glándula pineal, cuya **regulación está dada por el ciclo luz-oscuridad.**

Se le ha atribuido un gran número de propiedades terapéuticas; sin embargo, sólo se ha comprobado su utilidad en el **tratamiento del insomnio**, la descompensación horaria y su propiedad como antioxidante, también los niveles están **asociados a trastornos metabólicos.**

Acerca del gen

El polimorfismo **intermedio** en esta variante de **MTNR1B** es relativamente común y **compromete la funcionalidad de la proteína producto del gen**.

La principal consecuencia del polimorfismo en dicha variante es un aumento al riesgo de padecer diabetes tipo 2 y niveles irregulares de lípidos en plasma.

Los polimorfismos en el **gen CLOCK** (ciclos de salida del locomotor circadiano kaput) pueden estar asociados con **cambios de comportamiento** en ciertas poblaciones con obesidad y síndrome metabólico debido a que juega un papel importante en el **ritmo circadiano y la regulación del metabolismo de los lípidos y la glucosa** en los órganos periféricos. La **interrupción del ritmo circadiano** puede conducir a **trastornos cardio-metabólicos**.

Funciones

Algunas de las funciones importantes de la melatonina son los ya mencionados **reguladores de ritmos biológicos,** además de **regulación neuroinmunológica** y una **modulación del citoesqueleto, actividad oncostática y antioxidante.**

Recomendaciones

La melatonina se puede obtener de **distintas fuentes**, entre las cuales destacan:

ALIMENTOS RICOS EN HIERRO HEMO		
Frutos secos	Nueces	Tomates
Plátano	Cerezas	Maíz
Avena	Arroz	Huevos

medicina.genomica@genolifeadn.com

MAGNESIO

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
Intergen_11p14.1	T:T	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según análisis de variantes, presentas polimorfismos genéticos de **RIESGO BAJO** asociados a bajos niveles de magnesio.

El **magnesio** forma parte de más de **300 enzimas relacionadas** con la contracción muscular y el **metabolismo de carbohidratos, grasas y proteínas. Su deficiencia también afecta a la aparición de alteraciones como calambres o espasmos musculares y alteraciones del sueño.**

Acerca del gen

Esta variante intergenética ubicada en **11p14.1 ha sido estudiada en diversas pruebas de asociación genética** y ha sido determinada como la más relevante de entre 6 en el **control de niveles de magnesio en suero**.

De presentarse polimorfismos (alelo de riesgo), la regulación homeostática del magnesio en sangre se ve alterada negativamente.

Síntomas y riesgos

Su deficiencia **afecta la aparición de alteraciones como calambres, espasmos musculares y alteraciones del sueño.** Se debe tomar en cuenta que los **primeros síntomas son bastante genéricos**, la falta de apetito, náuseas, vómito, fatiga y debilidad son comúnmente encontradas en muchos otros padecimientos.

Si estos no desaparecen en 5 días, deberás asistir con tu médico de referencia.

Recomendaciones

El magnesio se encuentra **naturalmente presente en los alimentos** y se agrega a ciertos alimentos fortificados. Puede obtener las cantidades recomendadas de magnesio mediante el consumo de una variedad de alimentos, entre ellos:

ALIMENTOS RICOS EN MAGNESIO	
Legumbres	Nueces
Cereales	Espinacas
Leche	Yogurt

medicina.genomica@genolifeadn.com

OMEGA 7

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
GCKR	C:C	**Normal**
PKD2L1	G:G	**Normal**

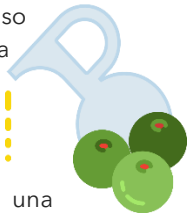
Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

El resultado de tu análisis revela que posees alelos de **RIESGO BAJO** asociados con deficiencia de omega 7.

El **ácido palmitoleico** es un ácido graso monoinsaturado, que se encuentra habitualmente en el tejido adiposo humano, pero especialmente en las células grasas del hígado.



Su estructura química consiste en una insaturación o doble enlace en la posición número 7 de su cadena carbonada. Este doble enlace, es el que da a los ácidos grasos insaturados sus propiedades saludables.

Acerca del gen

Las **variantes genéticas** en esta posición han sido estudiadas y finalmente determinada su **asociación al control de los niveles de fosfolípidos y esfingolípidos** en suero, partícipes de la **ruta metabólica de ácidos grasos**.

Los polimorfismos de riesgo provocan alteraciones a las concentraciones denominadas como "normales" para el organismo.

Síntomas y riesgos

La investigación actual ha demostrado que los **ácidos grasos omega-7 pueden ayudar a normalizar los perfiles lipídicos,** lo que mejora la salud del corazón, combate la resistencia a la insulina y mejora la absorción de glucosa, la saciedad y el metabolismo de las grasas. Tiene numerosas propiedades entre las que destacan: **mejora el aspecto y suavidad de la piel, estimula la producción de colágeno, y es un potente antioxidante**. Además, es un gran aliado para la celulitis.

- **Antiinflamatoria:** ayuda a mejorar síntomas de determinadas afecciones de la piel como la dermatitis, eccema y psoriasis, o mucosas como úlceras gástricas y pépticas.
- **Analgésico suave:** actúa sobre el dolor causado por las afecciones en la piel y mucosas.
- **Antioxidante:** protege frente a determinadas sustancias como radicales libres.
- **Nutriente:** tanto para piel como para mucosa.
- **Regeneración:** de la piel principalmente, ante quemaduras y heridas.

Recomendaciones

Bayas del espino amarillo tienen una concentración alta de hasta el 30%, además puede encontrarse en hojas y flores de esta planta, pero en mejor proporción. Además, se puede encontrar en **lácteos completos, nueces de macadamia, huevos, aguacate y aceite de oliva** (extra virgen).

PUFAS (OMEGA 3 Y OMEGA 6)

RIESGO: **ALTO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FADS1	T:T	**Alterado**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, presentas un **RIESGO BAJO** de presentar un metabolismo alterado de ácidos grasos poliinsaturados.

Los PUFAs son compuestos orgánicos formados por una larga cadena carbonada (de carbonos: C en la figura) unida a un ácido carboxílico (COOH en la figura). Su nombre proceder del inglés **P**oly-**U**nsaturated **F**atty **A**cids.

Cuando la cadena contiene uno o más dobles enlaces (doble línea en la figura) entre los carbonos decimos que es **insaturada** y cuando no los contiene es **saturada**. Por lo tanto, los PUFAs son ácidos grasos que contienen **muchos dobles enlaces** en su cadena carbonada.

Acerca del gen

El producto del **gen FADS1** (las desaturadas) son de gran importancia en el metabolismo general, tanto de ácidos grasos como de lípidos y lipoproteínas ya que a partir de aquí es como se obtiene una **regulación y control de niveles de HDL** (lipoproteína de alta densidad, o colesterol "bueno").

Las alteraciones con efectos adversos del genotipo en esta variante están directamente relacionadas con la predisposición a enfermedades coronarias, pues el metabolismo de los ácidos grasos se ve comprometido y como consecuencia estos no son desaturados adecuadamente.

No todos tenemos la misma capacidad de procesar correctamente estos ácidos grasos. La presencia de polimorfismos en el gen FADS1 determina la eficiencia con la cual los ácidos grasos poliinsaturados (omega-3 y omega-6) son procesados por nuestro organismo.

El gen FADS1 codifica para una **enzima que es esencial** para convertir los ácidos grasos omega-3 y omega-6 en productos necesarios para el **desarrollo del cerebro y el control de la inflamación**.

Funciones

Controlan muchas funciones clave, como la **coagulación de la sangre** (haciendo menos probable que se formen trombos en la sangre), la inflamación (mejorar la capacidad de respuesta a la lesión o a los ataques bacterianos), el tono de las paredes de los vasos sanguíneos (dilatación y constricción de los vasos sanguíneos) y el sistema inmunitario.

Los estudios demuestran que las **personas con el mayor consumo de ácidos grasos omega-3 tienen un riesgo menor de sufrir ataques al corazón**. Los ácidos grasos omega-6 son importantes para el buen funcionamiento de las membranas celulares y son especialmente importantes para la salud de la piel.

Recomendaciones

Es recomendable que consumas **500 miligramos de EPA y DHA combinados.** Estas cantidades se pueden consumir a través de los alimentos ricos en omega 3 y omega 6 o mediante suplementación. Si decides optar por la suplementación, verás en el etiquetado de las pastillas DHA+EPA, donde cada pastilla debe contener alrededor de 500 miligramos.

Fuentes **naturales de PUFAS** son los **pescados de agua fría** (salmón, atún, caballa, sardinas), **nueces y semillas (**linaza y chía) **y aceites de plantas** (aceites de linaza, aceite de soya y aceite de canola.

PROLINA

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
PRODH	C:C	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, presentas un **RIESGO BAJO** de deficiencia de prolina.

La **prolina** está **involucrada en la producción del colágeno** y por esta razón es fundamental para la **reparación, curación y mantenimiento de diferentes tejidos** como el muscular, conectivo y los huesos, además, forma parte de ligamentos y tendones.

Acerca del gen

Mutaciones en esta variante de **PRODH** están relacionadas con **hiperprolinemia** tipo 1, un error congénito en el metabolismo de la prolina que **se caracteriza por niveles elevados de prolina en orina y plasma.** Se describen asociaciones de este padecimiento con anomalías renales, ataques epilépticos y otras manifestaciones de tipo neurológico (como esquizofrenia).

Síntomas y riesgos

Los **riesgos principales** de la deficiencia de prolina son caracterizados por niveles reducidos de colágeno, una lenta regeneración de huesos tras fracturas, fatiga y dolor muscular –pues la producción de fibras de colágeno en músculos se ve reducida–lenta cicatrización de heridas y bajas defensas inmunológicas son todos síntomas que deberán tomarse en cuenta y acudir a su médico en caso de presentarse y que generen un riesgo mayor.

Recomendaciones

La prolina se encuentra en **alimentos de origen animal** como la carne, el pescado, lácteos y huevos. También se puede encontrar en **alimentos de origen vegetal** como legumbres, semillas, granos enteros, frutas, nueces y verduras ricas en vitamina C.

medicina.genomica@genolifeadn.com

POTASIO

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TRPM6	T:T	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

El **potasio** es un mineral que el cuerpo necesita para funcionar normalmente, es un tipo de electrolito y **ayuda a la función de los nervios y a la contracción de los músculos** para que el ritmo cardiaco se mantenga constante.

Así mismo **permite que los nutrientes fluyan a las células** y a expulsar los desechos de estas. Una dieta rica en potasio ayuda a contrarrestar algunos de los efectos nocivos del sodio sobre la presión arterial.

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, presentas un **riesgo genético BAJO** de tener niveles disminuidos de potasio, por lo que **no es necesaria** una suplementación adicional.

Acerca del gen

Una **deficiencia de potasio puede producir debilidad muscular e incluso paro cardíaco** debido a una disminución de la capacidad para generar impulsos nerviosos. Existen variaciones genéticas en el **gen TRPM7** asociadas a una menor absorción de potasio; la identificación de pacientes con este problema, será clave para solucionar casos de deficiencia mediante suplementación.

Síntomas y riesgos

La **inhibición de los canales de magnesio (TRPM-6 y TRPM-7) causa disminución de la concentración de magnesio, potasio y calcio**. Esto ocurre como consecuencia de polimorfismos en dichos receptores.

La relación que existe entre magnesio y potasio sigue siendo poco clara, pero **se considera que la hipomagnesemia produce hipopotasemia**, porque cuando existe depleción de magnesio la administración de potasio no corrige la hipopotasemia hasta que se reponga el magnesio.

Los niveles de potasio son regulados por los riñones. Si usted tiene enfermedad renal crónica, los riñones no podrán eliminar el potasio adicional de la sangre, para esto existen medicamentos que pueden controlar los niveles de potasio y es posible que necesite dietas especiales para *reducir* el potasio consumido.

Recomendaciones

La mayoría de las personas **obtiene el potasio que necesita de lo que come y bebe.** Las principales fuentes de potasio en la dieta incluyen:

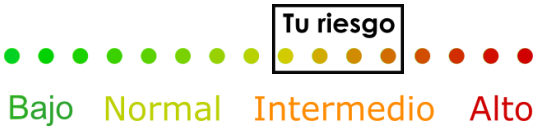
- Verduras de hoja verde como **espinacas y col rizada.**
- Frutos de vides como **uvas y moras.**
- Vegetales de raíz o tubérculos como **zanahorias y papas.**
- Frutos cítricos como **naranjas y toronjas.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

SELENIO

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
DMGDH	T:C	**Intermedio**



Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, **PRESENTAS MODERADAMENTE** polimorfismos genéticos de riesgo asociados a bajos niveles de selenio.

El **selenio** es importante para la reproducción, la **función de la glándula tiroidea, producción de ADN y proteger al cuerpo contra infecciones** y el daño causado por radicales libres.

El **selenio es un oligoelemento esencial**. Esto significa que **su cuerpo tiene que obtener este mineral en el alimento** que consume. Las pequeñas cantidades de selenio son buenas para su salud. Este micronutriente **ayuda a su cuerpo a producir proteínas especiales, llamadas enzimas antioxidantes**. Estas participan en la prevención del daño celular.

Diversas investigaciones sugieren que el selenio puede ayudar a proteger al cuerpo de los efectos tóxicos de los metales pesados y otras sustancias dañinas.

Acerca del gen

Mutaciones del gen DMGDH provocan una deficiencia de dimetilglicina-deshidrogenasa cuyos efectos son un hedor corporal desagradable, fatiga muscular crónica y elevadas cantidades de creatinquinasa, esta última precursora de destrucción del tejido muscular en un proceso anormal.

Síntomas y riesgos

La falta de selenio es poco común, sin embargo, esta puede desarrollar la enfermedad de Keshan, esto lleva a una anomalía del miocardio. Otras enfermedades que han sido relacionadas con la deficiencia de selenio son la enfermedad de Kashin-Beck (enfermedades de articulaciones y huesos) y el cretinismo endémico mixedematoso (discapacidad intelectual).

Así mismo, **selenio en exceso puede ser dañino para la salud**. La selenosis (exceso de selenio) puede provocar la pérdida de cabello, problemas en las uñas, náuseas, irritabilidad, fatiga y daño nervioso leve.

Recomendaciones

En hombres y mujeres de 14 años en adelante **la dosis recomendada es de 55 microgramos/día.**

Los **alimentos vegetales, como las verduras, son las fuentes alimenticias más comunes de selenio**. La cantidad de selenio presente en las verduras que se consumen depende de la cantidad de mineral que estaba presente en el suelo donde la planta creció.

Las nueces de Brasil son una muy buena fuente de selenio. El **pescado, los mariscos, las carnes rojas, los granos, los huevos, el pollo, el hígado y el ajo** también son buenas fuentes. Las carnes obtenidas de animales que comieron granos o plantas que se encuentran en suelos ricos en selenio tienen niveles más altos de este mineral.

medicina.genomica@genolifeadn.com

SODIO

RIESGO: **BAJO**		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ACE	G:A	**Intermedio**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, presentas un **riesgo genético BAJO** asociado a una **capacidad NORMAL de absorción del sodio.**

Es altamente recomendable **no consumir** más de 2400 mg de sodio al día.

El **sodio** (Na) es un mineral que **forma parte de la sal de mesa** o cloruro sódico, con fórmula química NaCl. Al igual que el potasio y el cloro, **es un electrolito y posee importantes funciones en la regulación** de las concentraciones de los medios acuosos. Nuestros **músculos y nervios lo necesitan** para funcionar como es debido.

Acerca del gen

Polimorfismos en la región analizada de **ACE** han sido asociados con la presencia y/o ausencia de una cadena de 238 pares de bases nitrogenadas **asociada a la producción de la encima catalizadora de la conversión de angiotensina**; alteraciones de esta variante están directamente asociadas con fisiopatologías cardiovasculares.

Síntomas y riesgos

Aunque es más habitual que los problemas con el sodio se den por exceso, también puede haber un déficit de este mineral, lo que ocasiona **debilidad, confusión mental, calambres musculares y alteraciones circulatorias.**

El sodio está involucrado en **regulación de presión arterial y volumen sanguíneo,** este es esencial para el correcto funcionamiento de músculos y nervios, forma parte de los huesos, participa en el equilibrio osmótico –medio acuoso entre las células–además de la permeabilidad de membrana celular, **importante en la contracción muscular y transmisión nerviosa.**

Recomendaciones

El sodio es mayormente encontrado en la sal **de mesa común,** aunque también se encuentra en **alimentos de forma natural** como la leche, betabeles, apio, el agua potabilizada, así como **alimentos procesados** como los enlatados, congelados y procesados (tocino, jamón, etc.)

Es importante **no exceder la recomendación máxima** diaria para evitar presentar complicaciones cardiovasculares asociadas al consumo aumentado de este micronutriente.

TIROSINA

RIESGO: **INTERMEDIO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
LOC102723639	A:G	**Intermedio**

Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, presentas un **riesgo genético LEVE** asociado a tener una deficiencia de tirosina.

La **L-tirosina** se considera un **aminoácido no esencial**, debido a que **en el cuerpo se forma** fácilmente a partir de la fenilalanina, pero en ciertas circunstancias, **puede ocurrir que haya una deficiencia de L-tirosina.**

L-tirosina es un elemento importante de la dopamina, adrenalina, noradrenalina y hormonas tiroideas, que son **estimulantes del metabolismo y el sistema nervioso.**

Acerca del gen

Esta **variante intergenética** está **asociada con la medición de tirosina** y se informa que está asociada con los niveles de metabolitos (entre ellos principalmente se encuentra la tirosina).

Síntomas y riesgos

Los bajos niveles de este aminoácido pueden provocar:

- Disminución de adrenalina y dopamina ya que este aminoácido es su precursor, relacionada con los estados de ánimo, supresor de apetito y reducción de grasa corporal.
- Problemas para concentrarse y prestar atención.
- Deficiencia en producción de hormonas tiroideas –en conjunto con el yodo.

Su deficiencia puede, además, afectar procesos metabólicos de síntesis de melanina (responsable del color de cabello y de piel), además de alterar funciones de las glándulas suprarrenales, tiroideas y pituitarias.

Recomendaciones

La tirosina se puede obtener de distintas fuentes, entre estas destacan:

- **Origen animal:** carnes, pescado, productos lácteos y huevos.
- **Origen vegetal:** hortalizas, legumbres, arroz integral, semillas, granos enteros, manzanas, espárragos, aguacates, zanahorias, lechuga romana, espinacas, productos de soya, sandía, pepino y perejil.
- **Otros:** mantequilla de maní o de almendras.

ZINC

RIESGO: **BAJO**

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC39A14	G:G	**Normal**

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

El resultado de tu análisis revela que **NO PRESENTAS** polimorfismos genéticos de riesgo asociados a niveles aumentados de zinc.

El **zinc** actúa como **cofactor y como integrante de al menos 200 enzimas**, como aldolasas, deshidrogenasas, esterasas, peptidasas, fosfatasa alcalina, anhidrasa carbónica, superóxido-dismutasa y ADN y ARN polimerasas, implicadas en el metabolismo energético y de los hidratos de carbono, en las **reacciones de biosíntesis y degradación de proteínas**, en procesos biosintéticos de ácidos nucleicos y compuestos hemo, en el transporte de CO_2, etc.

La mayor parte del zinc es intracelular. El 90% **se distribuye principalmente en los tejidos óseo y muscular** y el resto se localiza en la piel, el hígado, el páncreas, la retina, las células hemáticas y los tejidos gonadales en el varón.

Acerca del gen

El **gen SLC39A14** codifica la familia 39 de transportadoras de solutos, miembro 14; **mediadoras en el transporte de metales como zinc,** hierro y cadmio, es un regulador **crítico para el mantenimiento de homeostasis**.

Síntomas y riesgos

Ciertas mutaciones que ocurren de manera 'natural' están asociadas con la neurodegeneración por acumulación de hierro en el cerebro.

La **acumulación/exceso de zinc por fallos en la proteína transmembranal** aumenta el riesgo de disminución de número de glóbulos rojos y blancos, **elevando la susceptibilidad de padecer anemia y neutropenia**.

Los **estados carenciales de zinc pueden estar causados por diferentes factores** como son: ingesta insuficiente, problemas en la absorción intestinal o pérdidas corporales excesivamente elevadas, así como por defectos genéticos en la capacidad de absorción intestinal, **dan lugar a acrodermatitis enteropática** acompañada de **lesiones cutáneas, diarreas, pérdidas de cabello, conjuntivitis, fotofobia, opacidad corneal, irritabilidad, temblores y ataxia ocasional**.

Recomendaciones

Los alimentos con mayor cantidad de zinc incluyen **la carne de cerdo (magra), chocolate oscuro, arroz integral, huevos, mariscos y semillas de calabaza.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

• CARDIOVASCULAR •

ENFERMEDAD CORONARIA

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
LDLR	G:G	**Alterado**	Receptor de lipoproteína de baja densidad (LDL)
SMAD3	T:T	**Normal**	Modulador transcripcional y mediador de rutas de señalización celular
CDKN2A, CDKN2B	A:G	**Intermedio**	Silenciamiento epigenético de genes
CDKN2B-AS1	A:G	**Intermedio**	Silenciamiento epigenético de genes
CDKN2B-AS1	A:G	**Intermedio**	Silenciamiento epigenético de genes
Intergen Chr9_p21	A:G	**Intermedio**	Silenciamiento epigenético de genes
CDH13	T:G	**Intermedio**	Protección de células endoteliales vasculares
MTHFD1L	A:A	**Alterado**	Síntesis de tetrahidrofolato
FMN2	T:T	**Normal**	Región no codificante ligada a condiciones cardiovasculares
CXCL12	C:C	**Alterado**	Señalización de moléculas

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER	RIESGO HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.32 - 2.52	0.49 - 3.91	
MODERADO	2.53 - 10.17	3.92 - 15.76	6.15%
ELEVADO	10.19 - 24.69	15.78 - 38.25	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético** MODERADO de desarrollar enfermedad coronaria.

La enfermedad coronaria (EC) es el producto de una suma de interacciones de factores de riesgo ambientales y de un fuerte componente genético.

Es una enfermedad en la que se deposita placa dentro de las arterias. La placa está compuesta por grasas, colesterol, calcio y otras sustancias que se encuentran en la sangre. Con el tiempo, la placa se endurece y estrecha las arterias, con lo cual se limita el flujo de sangre oxigenada a los órganos, provocando un ataque cardíaco, accidentes cerebrovasculares, o la muerte.

medicina.genomica@genolifeadn.com

Acerca de los genes

Mutaciones del gen **LDLR** se encuentran como desórdenes autosomales dominantes que resultan en el desarrollo de hipercolesterolemia heredada y enfermedad coronaria, pues el metabolismo y digestión de lípidos y lipoproteínas se ve alterado.

El gen **SMAD3** participa en diversos procesos de señalización celular y se ha visto que, su variante alterada afecta la susceptibilidad elevada de padecer enfermedades cardiacas, particularmente la enfermedad coronaria, la arteriosclerosis y el infarto al miocardio. Por otra parte, se ha visto silenciado en presencia de cáncer, lo que desencadena una plétora de efectos secundarios a partir de su inactivación.

Para **CDKN2B-AS1** esta región en la posición 9p21 (brazo orto del cromosoma 9) tiene una alta susceptibilidad genética, es decir, dada la naturaleza e la molécula generada, es propensa a sufrir cambios polimórficos asociados a enfermedades cardiovasculares, y otras patologías (periodontitis, endometriosis, diabetes tipo 2, hasta glaucomas y Alzheimer)

Las cadherinas codificadas **CDH13** son glucoproteínas transmembranales que se encargan de uniones entre células para mantener la integridad de los tejidos, así es como esta proteína protege a las células endoteliales vasculares del estrés oxidativo, otorgando una cierta resistencia a la ateroesclerosis.

Polimorfismos de riesgo generan una deficiencia, teniendo como resultado una mayor probabilidad de padecer enfermedades en el sistema cardiovascular.

El tetrahidrofolato codificado por **MTHFDL1** es importante en la síntesis de purinas además de la regeneración de metioninas a partir de la homocisteína (que proviene de complejos vitamínicos y otros micronutrientes). Muchos estudios genómicos han presentado esta variante específica como de riesgo mayor a padecer enfermedad coronaria y otras enfermedades del corazón de presentarse el polimorfismo intermedio o alterado.

La variante intergenética analizada en 5q21 ha sido ampliamente reportada como factor de importancia en el desarrollo y susceptibilidad de enfermedades cardiovasculares, cuyos polimorfismos elevan el riesgo de padecerlos, particularmente la enfermedad coronaria.

La quimiocina codificada a partir del gen **CXCL12** es de suma importancia, ya que el receptor que se acopla está involucrado en muchas funciones celulares como la embriogénesis, vigilancia y respuesta inmunológica, homeostasis de tejidos, crecimiento tumoral y metástasis. El polimorfismo analizado se ubica en una región reguladora, cuya alteración al genotipo normal se expresa principalmente en complicaciones y riesgo aumentado de enfermedades cardiovasculares y diabetes.

Síntomas y riesgos

Las enfermedades coronarias del corazón (ECC), caracterizadas por un suministro inadecuado de oxígeno al músculo cardíaco, presentan manifestaciones clínicas que van desde la angina de pecho al infarto de miocardio (IM) y la muerte repentina.

La principal causa de las ECC es la aterosclerosis coronaria, se produce por el depósito de componentes grasos y cerosos en el interior de las arterias, que se componen de colesterol, calcio y otras sustancias que se encuentran en la sangre. Esta acumulación se denomina placa aterosclerótica, estas placas obstruyen las arterias impidiendo el correcto paso del flujo sanguíneo al tejido cardíaco.

Debes tener en cuenta que la enfermedad coronaria se presenta como consecuencia de la suma de factores genéticos y ambientales (tabaco, alcohol, sedentarismo, mala alimentación, colesterol elevado, hipertensión arterial, obesidad abdominal, diabetes mellitus, estrés).

Es por ello por lo que, cuando se tiene una alta predisposición a desarrollar enfermedades coronarias, consejos básicos como mantener hábitos saludables en cuanto a alimentación y ejercicio físico son esenciales.

Factores asociados

Debes tener en cuenta que la enfermedad coronaria se presenta como consecuencia de la suma de factores genéticos y ambientales (tabaco, alcohol, sedentarismo, mala alimentación, colesterol elevado, hipertensión arterial, obesidad abdominal, diabetes mellitus, estrés). Es por ello por lo que, a pesar de tener una alta predisposición a desarrollar enfermedades coronarias, consejos básicos como mantener hábitos saludables en cuanto a alimentación y ejercicio físico son esenciales.

Los factores genéticos de riesgo, son factores de riesgo no modificables, es decir, la presencia de determinadas variantes genéticas en nuestro genoma nos predispone a presentar determinadas enfermedades, entre ellas las enfermedades coronarias. Aun así, la presencia de estas variantes en nuestros genes no implica que desarrollemos la enfermedad, sino que, en determinadas circunstancias, dependiendo de los factores ambientales a los que nos exponemos, el riesgo de presentar una enfermedad cardiovascular es más elevado que en otros individuos que no lo llevan escrito en sus genes. Este conocimiento genético nos proporciona una herramienta novedosa para tomar medidas que se anticipen a la aparición de la enfermedad.

HIPERTENSIÓN ARTERIAL

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
EDN1	T:G	**Intermedio**	Producción de endotelina.
MTHFR	A:A	**Normal**	Cataliza el paso de metilentetrahidrofolato a metiltetrahidrofolato (MTHF), que degrada la homocisteína.
AGTR1	A:C	**Intermedio**	Receptor de angiotensina II tipo 1, regulador de la secreción de aldosterona.

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER	RIESGO HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	3.57 - 12.85	3.41 - 12.26	
MODERADO	14.99 -46.91	14.3 - 44.75	11.25%
ELEVADO	58.64 - 100	55.94 - 100	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de desarrollar hipertensión arterial.

La hipertensión arterial (HTA) es un importante problema de salud debido a su alta prevalencia y a su impacto sobre el riesgo cardiovascular.

La regulación de la presión arterial (PA) es un proceso fisiológico complejo, en el que intervienen factores genéticos, epigenéticos y ambientales.

En caso de un resultado **alto**, revisa tu presión arterial regularmente y lleva un registro.

Los factores genéticos desempeñan un papel fundamental en su patogénesis, debido a que es tres veces más frecuente en pacientes con antecedentes familiares de HTA y se ha identificado un componente de heredabilidad del 30 al 50% en la población general.

Factores asociados

Es importante tomar en cuenta los antecedentes familiares de esta enfermedad, de tenerlos en parientes cercanos, el riesgo tiende a ser mayor.

No confundir con la hipertensión esencial (hipertensión primaria o hipertensión idiopática) problema que ocurre sin causa específica identificable, aunque asociadas a problemas de obesidad, paso de los años, consumo de grasas saturadas, entre otros.

Recomendaciones

- Sal: no tomar más de 2 gramos por día.
- Evitar comer cantidades elevadas de proteína en el día (10% a 15% de las calorías totales máximo)
- Consumir productos frescos (fruta y vegetales)
- Evitar las conservas
- Comer alimentos ricos en almidón: arroz, pasta, cereales y patatas
- Limitar el pan (si lo comes, preferentemente que sea integral)
- Limitar las grasas y el colesterol, así como la carne roja
- Evitar las aceitunas
- Tomar leche desnatada
- Alcohol: evitar todo lo posible (whisky, brandy, ginebra, etc.), mejor tomar vino tinto.
- **¡Mantén una actitud positiva ante la vida!**

Estrategia deportiva:

- **Ejercicio CARDIOVASCULAR:** Altamente recomendado, mínimo 30 minutos 4 días a la semana.
- **Ejercicio de FUERZA:** No forzar demasiado este tipo de ejercicio pues puede aumentar la tensión arterial.
- **Ejercicio de FLEXIBILIDAD:** Muy recomendado ya que facilita la circulación de la sangre.

FIBRILACIÓN AURICULAR

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
LOC729065	C:C	**Normal**	RNA no codificante ubicado entre PITX2 y LINC01438
Chr4q25	G:G	**Normal**	RNA no codificante ubicado entre PITX2 y LINC01438

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANOS	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	1.02 - 1.36	
MODERADO	1.37 - 2.39	1.02 %
ELEVADO	2.56 - 2.80	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de desarrollar fibrilación auricular.

Una arritmia es un problema con la velocidad o el ritmo de los latidos del corazón. La fibrilación auricular es el tipo más común de arritmia causada por un problema en el sistema eléctrico del corazón.

A menudo las personas con fibrilación auricular no se dan cuenta de los síntomas.

Acerca del gen

Dos variantes de la posición citogenética 4q25 están asociadas con un mayor riesgo de padecer fibrilación auricular con una o dos copias del alelo de riesgo identificada.

Síntomas y factores asociados

Algunos de los síntomas asociados a fibrilación auricular son los siguientes:

- Palpitaciones, latidos anormales o rápidos
- Falta de aire
- Debilidad o dificultad al ejercitarse
- Dolor en el pecho
- Mareos o desmayos
- Cansancio
- Confusión

La fibrilación auricular puede conducir a un riesgo mayor de ataque cerebral. En muchos pacientes, también puede provocar dolor en el pecho, ataque al corazón o fallo cardíaco.

Los médicos diagnostican la fibrilación auricular estudiando la historia familiar y médica, un chequeo físico y un examen llamado electrocardiograma que analiza las ondas eléctricas del corazón. Los tratamientos incluyen medicinas y procedimientos para restablecer el ritmo normal.

medicina.genomica@genolifeadn.com

ANEURISMA

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
Intergen_Chr8_p12	G:G	**Normal**	Región no codificante asociada a aneurisma
CDKN2A/CDKN2B	T:C	**Intermedio**	Silenciamiento epigenético de genes
RP1	A:A	**Alterado**	Regula la polimerización de microtúbulos
BOLL	G:G	**Alterado**	Desarrollo de células germinales

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER	RIESGO HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	2.11 - 2.34	1.69 - 1.87	
MODERADO	2.55 - 7.12	2.04 - 5.70	4.70%
ELEVADO	7.59 - 10.31	6.07 - 8.25	

Interpretación

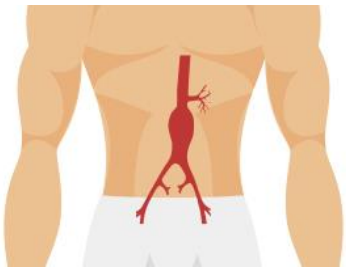
Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético MODERADO** de desarrollar aneurismas.

Un **aneurisma** es un ensanchamiento o abombamiento anormal de una parte de una arteria debido a debilidad en la pared del vaso sanguíneo.

Los lugares **más comunes** para los aneurismas incluyen las **arterias mayores** y se les conocen con distintos nombres según la ubicación de la arteria.

Aneurisma **cerebral** (cerebro), **poplítea** (detrás de la rodilla), **mesentérica** (intestino), **esplénica** (en el bazo) y **abdominal-torácico.**

Síntomas y factores asociados



Los síntomas dependen del lugar en el que se encuentra el aneurisma. Si el aneurisma se presenta **cerca de la superficie del cuerpo,** frecuentemente se observa dolor e **hinchazón con una protuberancia pulsátil.**

Los aneurismas dentro del cuerpo y el cerebro a menudo no presentan síntomas. Los aneurismas cerebrales pueden expandirse sin reventar, sin embargo, el aneurisma expandido puede presionar nervios y provocar visión doble, vértigos o dolores de cabeza. Algunos aneurismas pueden ocasionar zumbido en los oídos.

Si un aneurisma se rompe, se puede presentar dolor, presión arterial baja, frecuencia cardiaca rápida y mareo. Cuando se rompe un aneurisma cerebral, hay un súbito dolor de cabeza grave que algunas personas describen como "*el peor dolor de cabeza de mi vida*". El riesgo de coma o muerte después de una ruptura es muy alto.

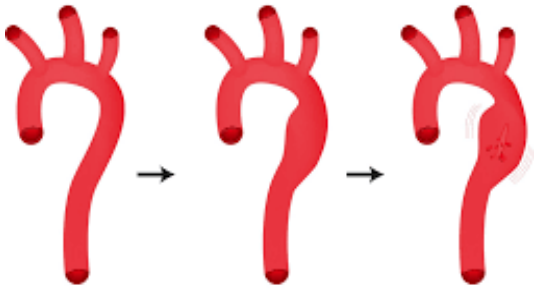
No está claro exactamente qué causa los aneurismas. Algunos están presentes al nacer (congénitos) pero los defectos en algunas partes de la pared arterial pueden ser los responsables.

La presión arterial alta, el colesterol alto y el tabaquismo pueden aumentar el riesgo de ciertos tipos de aneurismas. Se cree que la presión arterial alta juega un papel en los aneurismas aórticos abdominales. La enfermedad ateroesclerótica (acumulación de colesterol en las arterias) también puede llegar a la formación de algunos

aneurismas. El embarazo está frecuentemente asociado con la formación y ruptura de aneurismas en la arteria esplénica.

Recomendaciones

Prevenir es la mejor opción, **controlar la presión arterial** alta puede ayudar a prevenir algunos aneurismas, así como **llevar una dieta saludable, no fumar, hacer ejercicio de manera regular** y mantener tu colesterol en niveles saludables para evitar complicaciones.



Si presentas riesgo de desarrollar aneurisma y has padecido alguno de los síntomas anterior mencionados, los exámenes para diagnosticar aneurismas que se recomiendan son **tomografías computarizadas, angiografía por tomografía computarizada o resonancia magnética o ultrasonidos.** Consulta a tu médico si presentas protuberancias en tu cuerpo, sea o no pulsátil (que sientas un golpeteo) y dolorosa.

Los tratamientos para los aneurismas dependen del tamaño y su localización, tu médico solo puede recomendar chequeos regulares para ver si este va creciendo. Para casos de riesgo se procuran las cirugías e igualmente depende del tamaño y tipo de aneurisma que se presente.

medicina.genomica@genolifeadn.com

TROMBOLISMO

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
F2	G:G	**Normal**	Factor de coagulación para generación de trombina
F5	C:C	**Normal**	Cofactor de coagulación 5 circulante en plasma

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANOS	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.11 - 0.72	
MODERADO	1.05 - 3.43	0.11%
ELEVADO	3.44 - 8.25	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético BAJO** de desarrollar trombolismo.

El tromboembolismo venoso (conocido también como coágulos de sangre) es una afección grave que no se diagnostica con frecuencia, pero que se puede prevenir.

Es importante saber sobre el tromboembolismo venoso porque puede afectar a cualquier persona, a cualquier edad y ocasionar una enfermedad grave, una discapacidad y, en algunos casos, la muerte.

Acerca de los genes

El Factor V de la coagulación, codificado en el gen F5 (cromosoma 1 q23), se sintetiza en el hígado y circula en sangre en forma inactiva. Cuando este factor se activa (Factor Va), desencadena eventos que favorecen la coagulación.

Se denomina Factor V de Leiden, cuando una mutación en el gen F5 (c.1691G>A) provoca un cambio en la proteína (p.R506Q) impidiendo que APC la inactive. Por lo tanto, continúa activado y aumenta la probabilidad de trombosis.

El riesgo de las manifestaciones clínicas depende del número de copias genómicas alteradas por cada célula, de forma que si únicamente presenta la mutación uno de los dos alelos (heterocigótico), el riesgo de manifestar el proceso es menor, que cuando las copias de ambos alelos están afectadas (homocigótico).

La Protrombina (Factor II) es un componente clave por su doble papel promoviendo la coagulación por retroalimentación positiva y la anticoagulación mediante la activación de la vía de la Proteína C. Está codificado en el gen F2 (cromosoma 11 p11.2) y la presencia de la mutación c.20210G>A (región 3'-no codificante) provoca un aumento de los niveles plasmáticos de Protrombina lo que provoca un incremento en el riesgo (2,8 veces) de desarrollar trombosis venosa, infarto de miocardio y trombosis en venas cerebrales.

Al igual que en el Factor V Leiden, el riesgo de las manifestaciones clínicas depende del número de copias genómicas alteradas por cada célula. Las personas que presentan la mutación en uno de los dos alelos (heterocigótico) tienen 6 veces más probabilidades de sufrir una trombosis que la población normal. Este riesgo se incrementa aún más si se da el uso de anticonceptivos, terapia de estrógenos, tabaquismo, diabetes o hipertensión arterial.

medicina.genomica@genolifeadn.com

Síntomas y factores asociados

Las manifestaciones clínicas **o síntomas más frecuentes** son la **disnea** (sensación de falta de aire), **el dolor torácico** y **el mareo o desvanecimiento,** aunque también puede aparecer fiebre y tos con sangre cuando se acompaña de un infarto pulmonar (una zona del pulmón se necrosa o muere como consecuencia de la falta de riesgo).

Cuando el trombo es muy grande y obstruye la arteria pulmonar principal puede provocar incluso la muerte.

Existen varios factores que aumentan las posibilidades de sufrir un tromboembolismo pulmonar, los más importantes se enlistan a continuación:

- **Fracturas de extremidades inferiores o cirugía reciente:** estas dos son los factores de riesgo más importantes por la inmovilización que conllevan. De hecho, en estos casos, los pacientes reciben durante un tiempo anticoagulantes para prevenir la formación de trombos.
- **Reposo en cama o inmovilización prolongada:** habitualmente más de 3 días, favorece la coagulación de sangre en venas de las piernas.
- **Viajes prolongados**: generalmente mayores a 8 horas.
- **Estados de hipercoagulabilidad**: es una tendencia a desarrollar trombos, habitualmente venosos, pero ocasionalmente también arteriales. Esta *puede ser congénita (presente desde nacimiento).*
- **Cáncer y tratamiento con quimioterapia.**
- **Obesidad y tabaco.**

Los síntomas listados se dividen en dos categorías, la **trombosis venosa profunda** y la **embolia pulmonar.**

SÍNTOMAS DE TVP	SÍNTOMAS DE EP
Aproximadamente la mitad de las personas con trombosis venosa profunda no tienen ningún síntoma. Los siguientes son los más comunes de TVP que ocurren en la parte del cuerpo afectada: • Hinchazón • Dolor • Sensibilidad al tacto • Enrojecimiento de la piel	Se puede tener embolia pulmonar sin ninguno de los síntomas de la trombosis venosa profunda. Pueden incluir: • Dificultad para respirar. • Latidos del corazón irregulares o rápidos. • Dolor o molestias en el pecho que empeoran al toser o respirar profundo. • Tos con sangre. • Presión arterial muy baja, mareos/desmayos.

En la mayor parte de los casos (aproximadamente un 95% de ellos) el trombo o coágulo se forma en las venas de los miembros inferiores y migra hasta la arteria pulmonar. Menos frecuentemente puede tratarse de aire (émbolo gaseoso) o grasa (émbolo graso). Esta oclusión afecta principalmente a los pulmones y al corazón:

- ☑ Una zona de los pulmones no recibe sangre venosa (pobre en oxígeno) y por tanto no podrá oxigenarla y esto repercutirá negativamente en el oxígeno que posteriormente llegará al resto de órganos y tejidos del paciente.
- ☑ El corazón seguirá bombeando sangre hacia los pulmones, pero como consecuencia de dicha oclusión, encontrará un obstáculo y la presión aumentará dentro de la arteria pulmonar, debilitando el ventrículo derecho del corazón (la cavidad cardíaca que envía sangre sin oxígeno a los pulmones).

COLESTEROL (HIPERCOLESTEROLEMIA)

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
PPARG	C:C	**Normal**	Proteína reguladora en diferenciación de adipocitos (gamma) (PPAR-gamma)
KCTD10	G:G	**Alterado**	Antígeno de proliferación celular para síntesis de DNA y célula.
MMAB	G:C	**Intermedio**	Cataliza la conversión de vitamina B12 a adenosilcobalamina
LIPC	T:T	**Normal**	Síntesis de lipasa de triglicéridos hepáticos
PPARD	T:T	**Alterado**	Represión transcripcional y señalización de receptores en núcleo.
APOE	T:T	**Normal**	Síntesis de lipoproteínas
KCTD10	C:G	**Intermedio**	Antígeno de proliferación celular para síntesis de DNA y célula.
HNF1A	A:C	**Intermedio**	Factor de transcripción del metabolismo de lípidos.

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER	RIESGO HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	35.25 - 46.00	29.25 - 38.00	
MODERADO	47.00 - 70.50	39.00 - 58.50	46.00%
ELEVADO	82.25 - 84.60	68.25 - 70.20	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de presentar niveles muy elevados de colesterol (hipercolesterolemia).

La elevación del nivel de colesterol en la sangre puede ser resultado de diferentes factores.

Algunos se atribuyen a condiciones ambientales y son modificables como el caso de la dieta, y otros se deben a la naturaleza genética de la persona, lo cual no puede modificarse, aunque sus efectos sí son remediables con una intervención adecuada.

Explicación científica

Errores congénitos del metabolismo, como el hipercolesterolemia, son ejemplos de patologías relacionadas con genes específicos, que pueden ser tratadas mediante una nutrición personalizada. Frente a una intervención nutricional para reducir los niveles de colesterol, existen individuos que responden mejor que otros al tratamiento dietético, esta variabilidad en la respuesta a cambios en la dieta está en parte causada por las diferencias genéticas.

Los genes **LIPC y PPARG** juegan un papel central en el metabolismo lipídico y están asociados con un incremento de las concentraciones del colesterol.

La proteína codificada por **PPARG** se ha visto implicada en la patología de numerosos padecimientos como la obesidad, diabetes ateroesclerosis y cáncer. Además de verse el riesgo aumentado por polimorfismos alterados del genotipo, la susceptibilidad de desarrollar estas enfermedades anteriormente mencionadas depende de la cantidad de grasa saturada que se consuma con regularidad en la dieta.

El gen **LIPC** está involucrado en muchas rutas metabólicas como la oxidación de ácidos grasos, glicerolípidos, digestión de lípidos, metabolismo de lipoproteínas y degradación de triglicéridos, por nombrar algunos. El polimorfismo asociado a la variante analizada del gen LIPC de hecho beneficia al organismo, pues eleva los niveles de HDL (colesterol "bueno") a comparación del genotipo normal, sin embargo**, esto no es una protección contra enfermedades cardiovasculares o hipercolesterolemia**

medicina.genomica@genolifeadn.com

• METABOLISMO •

DIABETES TIPO II

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
HHEX	A:G	**Intermedio**	Codifica el factor de transcripción de diferenciación hematopoyética
TCF7L2	C:C	**Normal**	Factor de transcripción 7 tipo 2. Codifica un grupo de alta movilidad (HMG)
Intergen Chr11_p2	C:C	**Alterado**	SNP asociado a diabetes tipo 2
CDKN2A/B	T:T	**Alterado**	Silenciamiento epigenético de genes
IGF2BP2	G:G	**Normal**	Unión a ARNm de IGF2 parecido a insulina y regula su traducción
SLC30A8	T:C	**Intermedio**	Acumulación de zinc en vesículas intracelulares
CDKAL1	A:C	**Intermedio**	Proteína reguladora de función de metiltiotransferasa
FTO	C:C	**Normal**	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER	RIESGO HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	1.68 - 4.17	1.53 - 3.80	
MODERADO	4.22 - 15.57	3.85 - 14.19	7.12%
ELEVADO	15.65 - 36.52	14.26 - 33.27	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético MODERADO** de presentar diabetes tipo II.

En la actualidad, la Diabetes Tipo 2 (DT2) es uno de los problemas principales de salud en el mundo.

Es una enfermedad compleja determinada por múltiples factores genéticos, nutricionales y ambientales, cuyo resultado final es la aparición de hiperglucemia.

El riesgo de padecerla es mayor en quienes consumen una alimentación hipercalórica, tienen una vida sedentaria y presentan antecedentes familiares de diabetes.

Explicación científica

Se conocen multitud de genes relacionados con la Diabetes tipo II (DT2), que pueden contribuir al riesgo de desarrollarla. Estos genes codifican para proteínas involucradas en la señalización de la insulina, el transporte de glucosa, la síntesis de glucógeno, la síntesis y absorción de ácidos grasos y en la diferenciación de adipocitos.

La DT2 se caracteriza por hiperglucemia persistente debido a la resistencia a la acción de la insulina o por la deficiencia en la producción de la misma, afectando el metabolismo de los carbohidratos, proteínas y grasas.

La DT2 tiene un origen complejo y multifactorial, asociándose principalmente con obesidad, concentración elevada de triglicéridos, baja concentración de colesterol-HDL y resistencia a la acción de la insulina. Evitando estos factores de riesgo en la medida de lo posible, puedes conseguir modular tu predisposición genética y disminuir el riesgo de llegar a desarrollarla.

HIPERTRIGLICERIDEMIA

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
LPL	C:G	**Intermedio**	Hidrólisis de triglicéridos por lipoproteína lipasa.
TBL2	C:C	**Normal**	Función reguladora de la vía de señalización intracelular
GALNT2	A:G	**Intermedio**	Niveles de triglicéridos y lipoproteínas de alta densidad.

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu perfil genético presentas un **riesgo genético BAJO** de tener los niveles de triglicéridos elevados.

La lipoproteína lipasa (LPL) es una enzima esencial para el metabolismo e hidrólisis de los triglicéridos que van transportados en las partículas ricas en triglicéridos (quilomicrones y VLDL).

Ten en cuenta que un estilo de vida activo y una dieta saludable se asocian con una reducción de los triglicéridos, modulando tu riesgo genético.

Acerca de los genes

Las mutaciones del gen LPL en la variante analizada están estudiadas y se ha determinado que representan un riesgo grave en el funcionamiento general del metabolismo de lípidos, dando como resultado desórdenes metabólicos causantes de hipertrigliceridemia, hiperlipoproteinemia, hipertrofia ventricular hasta enfermedad coronaria.

Las mutaciones de la variante TBL2 analizada en específico tiene una asociación genética con los niveles de lípidos y lipoproteínas (LDL), lo cual se traduce a que existe una tendencia mucho mayor a padecer hipertrigliceridemia.

La proteína codificada participa en la glicosilación, el transporte de moléculas a través de la membrana celular y modificación de proteínas en el proceso metabólico. La variante específica analizada está ligada a un riesgo de presentar niveles elevados de lipoproteínas en sangre, siendo el alelo de riesgo 'G' asociado con susceptibilidad a hipertrigliceridemia e hiperlipoproteinemia (altos niveles de colesterol y triglicéridos).

Estrategia nutricional

- Dieta baja en kilocalorías (10-20% menos del total de kilocalorías diarias)
- Ingesta controlada de grasas saturadas y trans, colesterol, azúcar y alcohol.
- Realizar actividad física a diario.

HÍGADO GRASO NO ALCOHÓLICO

RIESGO: ALTO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
PNPLA3	C:C	**Alterado**	Síntesis de la proteína adiponutrina

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu perfil genético presentas un **riesgo genético ALTO** de desarrollar la enfermedad.

La Enfermedad Hepática Grasa no Alcohólica (EHGNA) es una entidad clínico-patológica compleja que surge de numerosos factores genéticos, ambientales, de comportamiento, así como de origen social.

Se define como una acumulación excesiva de grasa en el hígado en forma de triglicéridos denominada esteatosis (histológicamente infiltración >5% de los hepatocitos) y comprende el Hígado Graso No Alcohólico (HGNA) y la Esteatohepatitis No Alcohólica.

Acerca del gen

La proteína de membrana codificada por el gen **PNPLA3** participa en el balance de uso y almacenamiento de energía en adipocitos además del metabolismo de lípidos y lipoproteínas. La variante analizada posee un alelo de riesgo que induce a una mayor probabilidad de padecer hígado graso no alcohólico de presentarse en el genoma, dicho riesgo es aplicable a las variantes intermedias y alteradas registradas en la literatura.

Síntomas y riesgos

Algunos de los síntomas predominantes se enlistan a continuación:

SÍNTOMAS CARACTERÍSTICOS DEL HGNA	
Hinchazón abdominal (ascitis)	Cansancio injustificado
Sensación de pesadez, en especial después de las comidas	Vasos sanguíneos dilatados justo debajo de la superficie de la piel
Agrandamiento del pecho en hombres	Bazo dilatado
Palmas rojas	Color amarillento en la piel y ojos (ictericia)

Los pacientes con EHGNA tienen un incremento de riesgo cardiovascular comparado con la población general, de hecho, es las enfermedades cardiovasculares son la principal causa de muerte debido a que presentan más placas coronarias y carotideas.

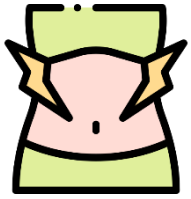
Recomendaciones

El siguiente paso que se debe dar ante un riesgo elevado de desarrollar la patología es el siguiente: se requiere de evidencia de esteatosis hepática, ya sea por imagen o por histología, además de la exclusión de causas secundarias de acumulación de grasa hepática como el consumo significativo de alcohol, fármacos, pérdida acelerada de peso y otras enfermedades hepáticas específicas.

medicina.genomica@genolifeadn.com

COLITIS ULCEROSA

RIESGO: BAJO			
GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
IL23R	C:C	**Normal**	Codifica proteína receptora de interleucina



Interpretación

Según tu perfil genético presentas un **riesgo genético BAJO** de desarrollar colitis ulcerosa.

La colitis ulcerosa es una enfermedad intestinal inflamatoria que provoca una inflamación duradera y úlceras (llagas) en el tubo digestivo. La colitis ulcerosa afecta el revestimiento más profundo del intestino grueso (colon) y del recto. Por lo general, los síntomas no aparecen repentinamente, sino que lo hacen con el paso del tiempo.

La colitis ulcerosa puede ser debilitante y, algunas veces, provocar complicaciones que pueden poner en riesgo la vida. A pesar de que no se conoce la cura, el tratamiento puede reducir en gran medida los signos y síntomas de la enfermedad e, incluso, provocar una remisión de largo plazo.

Acerca de los genes

El gen **IL23R** provee instrucciones para la elaboración de una proteína llamada receptor de la interleucina 23. Esta enzima está relacionada al sistema inmune en particular a la parte **inflamatoria**. La población con variantes genéticas **alteradas**, tiende a tener una respuesta bastante **sensible** a varios estímulos (ambientales, hormonales, fisicoquímicos) en el **área intestinal** principalmente, lo que puede causar una serie de condiciones, entre las que se encuentra la **Colitis ulcerosa**.

Síntomas y riesgos

Algunos de los síntomas predominantes se enlistan a continuación:

SÍNTOMAS CARACTERÍSTICOS DE LA COLITIS ULCEROSA	
Diarrea, que suele tener sangre o pus	Necesidad urgente de defecar
Dolor y cólicos abdominales	Incapacidad para defecar a pesar de la urgencia
Dolor en el recto	Adelgazamiento
Sangrado rectal (heces con sangre)	Fatiga y fiebre

Recomendaciones

Al contrario de lo que pueda parecer, no existe ningún tipo de dieta que sea eficaz para reducir los síntomas y los brotes de la colitis ulcerosa. En realidad, lo que producen las diarreas no son los alimentos que consumes, sino la gravedad de la inflamación que padece el intestino.

Teniendo esto en cuenta, puedes consumir todo tipo de alimentos. Incluidos aquellos que llevan lactosa o gluten, siempre y cuando no tengas ninguna alergia o intolerancia a los mismos. En cualquier caso, esto sería independiente de tu enfermedad, por lo que en principio no debes eliminar ningún alimento o bebida de tu dieta, que debe ser siempre lo más equilibrada posible de forma que puedas recibir los nutrientes que todos necesitamos.

medicina.genomica@genolifeadn.com

DEGENERACIÓN MACULAR POR EDAD

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
CFH	G:G	**Normal**	Glicoproteína forma complejos proteicos
CFH	T:T	**Normal**	Evita que el sistema del complemento se active cuando no es necesario (protección)
ARMS2, HTRA1	G:G	**Normal**	Proteína estructural de la matriz extracelular coloidal del ojo

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANOS	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	**0.80 - 4.92**	
MODERADO	**5.22 - 14.08**	**0.88%**
ELEVADO	**16.39 - 42.76**	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de desarrollar degeneración macular.

La DME es causada por daño a los vasos sanguíneos que irrigan la mácula. Este cambio también daña dicha mácula.

La degeneración macular es un trastorno ocular que destruye lentamente la visión central y aguda, lo cual dificulta la lectura y la visualización de detalles finos.

La enfermedad es más común en personas de más de 60 años, razón por la cual a menudo se denomina degeneración macular asociada con la edad (DMAE o DME).

La retina se encuentra en la parte de atrás del ojo. Transforma la luz e imágenes que entran al ojo en señales nerviosas que se envían al cerebro.

Una parte de la retina, llamada la mácula, hace que la visión sea más nítida y más detallada. Es un punto amarillo en el centro de la retina. Tiene un alto contenido de dos colores naturales (pigmentos) llamados luteína y zeaxantina.

Síntomas y riesgos

Al principio, es posible que no se presenten síntomas. A medida que la enfermedad empeora, usted puede tener problemas con la visión central.

DME SECA

El síntoma más común en la DME seca es la visión borrosa. Con frecuencia, los objetos en la visión central lucen distorsionados y opacos y los colores lucen desvanecidos.

Usted puede tener dificultad para leer impresos o ver otros detalles, pero puede ver lo suficientemente bien para caminar o realizar la mayoría de las actividades cotidianas.

A medida que la enfermedad empeora, puede necesitar más luz para leer o llevar a cabo las tareas diarias. Una mancha borrosa en el centro de la visión se vuelve gradualmente más grande y más oscura.

En las fases tardías, es posible que usted no sea capaz de reconocer las caras hasta que las personas estén cerca.

DME HÚMEDA

El síntoma inicial más común de la DME húmeda es que las líneas rectas aparecen torcidas y onduladas. Puede haber una pequeña mancha oscura en el centro de la visión que se vuelve más grande con el tiempo.

Con ambos tipos de DME, la pérdida de la visión central puede presentarse muy rápidamente. Si esto ocurre, se necesita urgentemente la evaluación de un oftalmólogo.

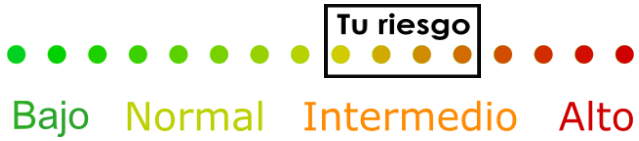
Verifique que este profesional tenga experiencia en el tratamiento de problemas de retina.

medicina.genomica@genolifeadn.com

METABOLISMO HORMONAL (ESTRÓGENO)

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
CYP1A1	T:G	**Intermedio**	Enzima catalizadora del metabolismo de fármacos, hormonas esteroideas y otros lípidos.
CYP1B1	T:T	**Normal**	Enzima catalizadora del metabolismo de fármacos, hormonas esteroideas y otros lípidos.
CYP1B1	C:G	**Intermedio**	Enzima catalizadora del metabolismo de fármacos, hormonas esteroideas y otros lípidos.
CYP3A4	T:T	**Normal**	Enzima encargada de la metabolización de aprox. la mitad de los fármacos de uso común.
GSTP1	A:G	**Intermedio**	glutatión S-transferasa
SOD2	A:A	**Normal**	Estrés oxidativo
GSTT1		**Normal**	Desintoxicación celular
TP53	C:C	**Alterado**	Proteína supresora de tumores con dominios de activación transcripcional.



Interpretación

Tienes un **riesgo genético** **INTERMEDIO (14%)** de desarrollar cáncer asociado al metabolismo de estrógenos.

Se recomienda evitar o utilizar los estrógenos exógenos con precaución si es necesario. Evitar el consumo de cigarro, bebidas alcohólicas y alimentos fritos o asados, así como evitar la exposición a herbicidas, insecticidas, fungicidas y metales pesados.

La manera en la que los estrógenos se metabolizan, juega un papel importante en la patogénesis de una gran variedad de condiciones dependientes de los mismos.

Existen dos vías en el metabolismo de los estrógenos:

La vía dominante, el estrógeno se metaboliza en 2-hidroxiestrona y 2-hidroxiestradiol (2OHE) llamados "estrógenos buenos", porque no favorece o estimula la división celular en determinados tejidos, por lo tanto, no promueve la proliferación de células en la mama o endometrio.

Un proceso ligado al daño del DNA y crecimiento tumoral, al mismo tiempo que los 2OHE al unirse a los receptores estrogénicos puede tener una acción bloqueante de otros metabolitos de los estrógenos más potentes de unirse a receptores dentro de las células.

Otra vía de metabolización es en el 16-α-hidroxiestrona (16α-OH-E1), este metabolito es más activo y potente, se une a unos receptores especiales que pueden acelerar la tasa de la síntesis del ADN y de la multiplicación celular. En este sentido niveles altos de 16α-OH-E1 puede incrementar el riesgo de enfermedades dependientes de los estrógenos como el lupus y cáncer de mama.

Recomendaciones

Se recomienda evitar o utilizar los estrógenos exógenos con precaución si es necesario, evitar el consumo de cigarro, bebidas alcohólicas y alimentos fritos o asados, así como evitar la exposición a herbicidas, insecticidas, fungicidas y metales pesados.

También según tu genotipo presentas la siguiente capacidad de metabolización de estrógenos y medicamentos.

medicina.genomica@genolifeadn.com

• INMUNOLÓGICO •

ASMA

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
SLC22A5	C:C	**Normal**	Proteína integral de membrana transportadora de solutos
GSDMB	T:C	**Intermedio**	Apoptosis celular

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANO	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	5.34 - 5.87	
MODERADO	7.74 - 8.51	7.74%
ELEVADO	11.60 - 12.77	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético MODERADO** de padecer asma.

El asma es la **inflamación crónica de la vía aérea** en la que desempeñan un papel destacado algunas células y mediadores. Este proceso se asocia a un híper respuesta de los bronquios que **produce episodios de sibilancias, disnea, opresión torácica y tos,** particularmente por la noche o de madrugada.

El diagnóstico de asma es principalmente clínico dado por los síntomas anteriormente mencionados.

Síntomas y riesgos

El asma es causada por una inflamación (hinchazón) de las vías respiratorias y cuando se presenta un ataque de asma, los músculos que rodean las vías respiratorias se tensionan y su revestimiento se inflama; esto reduce la cantidad de aire que puede pasar por estas. Sin embargo, **en personas con vías respiratorias sensibles los síntomas pueden desencadenarse por inhalación de alérgenos** que se mencionan a continuación. Los ataques **pueden durar de minutos a días,** y se vuelven peligrosos si la dificultad para respirar se mantiene constante.

ALÉRGENOS COMUNES DEL ASMA		
Animales (caspa o pelaje)	Ácaros del polvo	Medicamentos (*Aspirina®*)
Cambios climáticos	Químicos en aire o alimentos	Ejercicio y emociones fuertes
Moho y polen	Humo del tabaco	Infecciones respiratorias

SÍNTOMAS DE ATAQUES DE ASMA		
Tos con o sin flema	Dificultad respiratoria extrema	Labios y cara azulada
Pulso rápido	Sudoración	Ansiedad
Paro respiratorio transitorio	Dolor torácico u opresión	Disminución de lucidez mental

ARTRITIS REUMATOIDE

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
HLA-DQB1	T:T	**Alterado**	Proteína integral de membrana transportadora de solutos
TNF	G:G	**Normal**	Apoptosis celular
STAT4	G:G	**Normal**	Proteína mediadora de respuesta de linfocitos y diferenciadora de células T.
TNPO3	T:T	**Normal**	Receptor de importación nuclear para proteínas ricas en serina/arginina.
PTPN22	G:G	**Normal**	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B.
LCE3D	A:A	**Normal**	Síntesis de queratinocitos (células epidérmicas)
CTLA4	G:G	**Alterado**	Proteína transmisora de señal inhibidora de células T.
CCL21	G:G	**Normal**	Activación de linfocitos (receptor de citoquinas en células T y B)
CD28	C:C	**Alterado**	Glicoproteína de membrana de linfocitos (células T)
CD2	C:C	**Alterado**	Antígeno de superficie en linfocitos de sangre periférica (reconocimiento inmunológico.

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANO	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.01 - 0.15	
MODERADO	0.16 - 0.72	0.05%
ELEVADO	0.75 - 1.99	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de desarrollar artritis reumatoide.

La **artritis reumatoide (AR)** es una enfermedad crónica, autoinmune e inflamatoria que lleva a la destrucción del cartílago y tiene una gran variedad de manifestaciones articulares.

Aunque no se conocen por completo las causas que la provocan, se piensa que en su aparición y desarrollo intervienen factores genéticos, ambientales y eventos al azar. La contribución de los factores genéticos supone un 60% de los factores desencadenantes de la enfermedad.

Explicación científica

La AR se caracteriza por ser una enfermedad compleja donde intervienen una gran cantidad de genes, contribuyendo cada uno de ellos de manera modesta al desarrollo de la enfermedad. Hay una gran variedad de mediadores, tanto infamatorios como no infamatorios, incluidas las citoquinas proinflamatorias (interleucina IL1B, TNF (factor de necrosis tumoral), que contribuyen a la patogénesis de la AR.

DIABETES TIPO I

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
HLA-DQA1	A:A	**Alterado**	Codificador de lectina tipo C
CTLA4	G:G	**Alterado**	Proteína transmisora de señal inhibidora de células T
IL7R	C:C	**Alterado**	Recombinación durante el desarrollo de linfocitos
PTPN22	G:G	**Normal**	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B
BACH2	T:T	**Alterado**	Respuesta inmune adaptativa primaria (células T y B)
LINC01104	T:C	**Intermedio**	Variante intergenética cercana a AFF3, factor de transcripción de tejido linfoide
NAA25	A:G	**Intermedio**	Acetila los residuos de metionina seguidos de residuos ácidos de asparagina
CLEC16A	G:G	**Normal**	Codificador de la lectina tipo C

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANO	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	2.21 - 5.99	
MODERADO	6.04 - 18.68	6.67%
ELEVADO	18.76 - 33.91	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético** MODERADO de desarrollar diabetes mellitus tipo 1. La adecuada ingesta de hidratos de carbono es una estrategia fundamental para lograr un buen control glucémico.

La diabetes tipo 1 y tipo 2 tienen causas diferentes. Sin embargo, dos factores son importantes en ambas. Se hereda una predisposición a la enfermedad y luego hay un elemento desencadenante en el entorno (virus, toxinas ambientales y alimentos).

La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es un grupo de enfermedades metabólicas caracterizadas por hiperglucemia secundaria a un defecto absoluto o relativo en la secreción de insulina, que se acompaña, en mayor o menor medida, de alteraciones en el metabolismo de los lípidos y de las proteínas, lo que conlleva una afectación microvascular y macrovascular que afecta a diferentes órganos como ojos, riñón, nervios y corazón.

Explicación científica

Hay múltiples genes asociados a un mayor riesgo de DM1. La clase II contiene genes que influyen en la respuesta inmunitaria de sus glóbulos blancos, uniéndose a los antígenos que serán presentados a los linfocitos T activados y los macrófagos.

Así, mientras que el riesgo de desarrollar diabetes mellitus tipo 1 sin historia familiar previa se estima en el 0,4%, este aumenta al 1-4% en hijo de madre afecta, al 3-8% en hijo de padre afecto y al 30% cuando ambos progenitores son diabéticos tipo 1.

CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO DE DIABETES TIPO 1
Glucemia mayor de 200mg/dl con síntomas asociados
2 glucemias de ayuno mayor de 126mg/dl
Prueba de tolerancia a la glucosa mayor de 200mg/dl a las 2 horas

medicina.genomica@genolifeadn.com

ENFERMEDAD CELIACA

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
HLA-DQA1	C:C	**Normal**	Activar la respuesta inmune
PTPN22	G:G	**Normal**	Regulador de respuesta de receptor de células T y B
STAT4	G:G	**Normal**	Mediador de respuesta de linfocitos y diferenciar células T
HLA-DQ8	T:T	**Alterado**	Complejo de unión de péptidos para respuesta del sistema inmunológico
HLA-DRA	T:T	**Alterado**	Complejo de histocompatibilidad en respuesta inmunológica
HLA-DQB1	T:T	**Alterado**	Receptor celular para función del sistema inmunológico
ELMO1	A:G	**Intermedio**	Promueve fagocitosis y migración celular

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANO	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.17 - 0.72	
MODERADO	0.77 - 2.92	1.10%
ELEVADO	3.02 - 3.33	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético** INTERMEDIO de desarrollar enfermedad celiaca.

La enfermedad celiaca, es un proceso autoinmune que consiste en una intolerancia al gluten. Se presenta en individuos genéticamente predispuestos y se caracterizada por una reacción inflamatoria en la mucosa del intestino delgado que dificulta la absorción de macro y micronutrientes.

Explicación científica

El complejo de genes HLA (por sus siglas en inglés: *human leukocyte antigen)* son un grupo de proteínas conocidos como el complejo antígeno leucocitario humano y son responsables de como el sistema inmune distingue entre las proteínas propias del cuerpo y aquellas que son invasoras y potencialmente dañinas. Estudios han demostrado que el complejo HLA es el más importante en predecir la intolerancia al gluten. Seis variaciones del complejo HLA son utilizadas para clasificar a los individuos en grupos de riesgo, generando una escala de riesgo bajo, intermedio o alto.

La **enfermedad celiaca (EC)** es un proceso autoinmune que consiste en una intolerancia al gluten (proteína de trigo, cebada y centeno). Se presenta en individuos genéticamente predispuestos y se origina cuando el sistema inmunológico del organismo produce anticuerpos contra el gluten como si se tratase de un patógeno provocando daños en el revestimiento del intestino delgado, lo que a su vez impide que el organismo digiera y absorba apropiadamente los alimentos.

La **EC es la enfermedad inflamatoria crónica intestinal más frecuente**, estimándose que más de 1 de cada 100 recién nacidos vivos van a padecerla a lo largo de su vida. La relación mujer-varón es de 2:1.

ENFERMEDAD DE CROHN

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
TNF	G:G	**Normal**	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios
IL2RA	C:C	**Alterado**	Receptor de interleucina-subunidad alfa
CDKAL1	C:C	**Alterado**	Proteína reguladora de función de metiltiotransferasa
HLA-DQB1 / MTCO3P1	A:A	**Alterado**	Variante intergenética (HLA-DBQ1 y MTCO3P1) asociado a riesgo de enfermedad de Crohn.

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANO	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.09 - 0.19	
MODERADO	0.21 - 0.77	0.28%
ELEVADO	0.85 - 0.86	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético MODERADO** de desarrollar enfermedad de Crohn.

La enfermedad de Crohn es una forma de enfermedad intestinal inflamatoria (EII) y la colitis ulcerativa es una afección conexa.

Es una afección por la cual resultan inflamadas partes del tubo digestivo. Casi siempre compromete el extremo inferior del intestino delgado y el comienzo del intestino grueso. También puede ocurrir en cualquier parte del tubo digestivo desde la boca hasta el extremo del recto (ano).

Acerca de los genes

La citoquina multifuncional codificada por **TNF** se ha visto implicada en varios padecimientos, entre los que se encuentran de tipo autoinmune como resistencia a la insulina y cáncer. La variante analizada ofrece información compleja pues dada la multifuncionalidad de la citoquina (y su participación como proteína clave en muchas rutas metabólicas y catabólicas) el genotipo intermedio y de riesgo aumentan la posibilidad de padecer enfermedades en diferentes áreas.

Mutaciones en **IL2RA** son directamente asociadas con una deficiencia en receptores de interleucina, como consecuencia, muchos procesos metabólicos y respuestas inmunológicas se ven alentadas o hasta cierto punto detenidas por completo, aumentando el riesgo de presentar diversas complicaciones de las cuales destacan la enfermedad de Crohn, esclerosis múltiple y diabetes tipo 1.

En cuanto al gen **CDKAL1** se refiere, gran cantidad de estudios han demostrado que la variante polimórfica presente en este intrón está asociada a que, aquellos con el genotipo intermedio o alterado, tendrán un doble de riesgo mayor de presentar Enfermedad de Crohn.

Finalmente, los polimorfismos presentes en la posición citogenética 6p21.32 provocan alteraciones tanto para el gen **HLA-DBQ1 y MTCO3P1** al estar en medio de estos dos, dichas mutaciones se expresan como deficiencias inmunológicas, es decir, enfermedades de tipo autoinmune.

ENFERMEDAD DE GRAVES (HIPERTIROIDISMO)

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
TNF	G:G	**Normal**	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios
IL-23R	A:A	**Normal**	Codifica proteína receptora de interleucina
IL-23R	G:G	**Alterado**	Codifica proteína receptora de interleucina

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.59 - 2.36	0.12 - 0.47	
MODERADO	2.71 - 7.08	0.54 - 1.42	0.59%
ELEVADO	11.79 - 16.27	2.36 - 3.25	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de desarrollar enfermedad de Graves (hipertiroidismo).

La enfermedad de Graves-Basedow es una tiroiditis autoinmune de etiología no muy bien conocida, que estimula la glándula tiroides, y es la causa de tirotoxicosis más común.

Se caracteriza por hiperplasia difusa de la glándula tiroides resultando en un bocio e hiperfunción de la glándula o hipertiroidismo.

Riesgos y recomendaciones

Debido a que las hormonas tiroideas afectan varios sistemas corporales diferentes, los signos y síntomas asociados con la enfermedad de Graves pueden ser diversos y afectar considerablemente tu bienestar general. Si bien la enfermedad de Graves puede afectar a cualquier persona, es más frecuente entre las mujeres y antes de los 40 años de edad.

Los objetivos primarios del tratamiento consisten en inhibir la sobreproducción de las hormonas tiroideas y disminuir la gravedad de los síntomas.

SIGNOS Y SÍNTOMAS FRECUENTES		
Angustia e irritabilidad	Temblor de manos o dedos	Sensibilidad al calor
Adelgazamiento exagerado	Agrandamiento de la tiroides	Cambios en ciclo menstrual
Disfunción eréctil	Disminución de la libido	Movimientos intestinales
Ojos protuberantes	Fatiga y arritmia	Piel gruesa y roja

medicina.genomica@genolifeadn.com

HIPOTIROIDISMO PRIMARIO

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
PTPN22	G:G	**Normal**	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios
CTLA4	G:G	**Alterado**	Codifica proteína receptora de interleucina

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANO	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	4.76 - 5.70	
MODERADO	5.71 - 9.52	6.19%
ELEVADO	9.53 - 12.38	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético MODERADO** de desarrollar hipotiroidismo primario.

El hipotiroidismo es una enfermedad en la cual la glándula tiroides pierde la capacidad de funcionar correctamente y produce menos hormonas de las que debería. Esto se puede deber a varios motivos, siendo el más común la enfermedad autoinmune (tiroiditis de Hashimoto), en la cual los leucocitos atacan el tejido funcionante de la tiroides, destruyéndolo.

Esta patología se desarrolla por causas genéticas y factores ambientales tales como las infecciones, la ingesta de yodo y selenio, y diferentes fármacos (amiodarona, sales de litio) parecen favorecer el desarrollo de la enfermedad.

Las hormonas más importantes de la tiroides, la T3 y T4, se encargan de la activación metabólica del organismo y del aumento del gasto energético. Por eso mismo, un déficit de estas hormonas causa aumento de peso y debilitamiento muscular, entre otros síntomas.

Explicación científica

El hipotiroidismo puede deberse a alteraciones en cualquier nivel del eje Hipotálamo–Hipófisis–Tiroides, clasificándose en:

Hipotiroidismo Primario	Hipotiroidismo Secundario y Terciario
Producido por alteraciones de la glándula tiroidea. Representa el 95% de todos los casos de hipotiroidismo.	La glándula tiroidea está en perfecto estado, sin embargo, la hipófisis no secreta la TSH (hormona estimulante de la tiroides) y es por ello por lo que la glándula tiroidea no produce las hormonas tiroideas.

EN ESTE INFORME SÓLO SE ANALIZA EL HIPOTIROIDISMO PRIMARIO

CARACTERÍSTICAS DE LA PATOLOGÍA

- Es una enfermedad de carácter autoinmune con elevación de los niveles de TSH (hormona estimulante de tiroides) y descenso de los T3 y T4.
- Cursa con inflamación de la glándula tiroides, bocio y síntomas claros de hipotiroidismo.
- Es más frecuente en mujeres y aparece entre los 40 y los 60 años de edad.
- Pueden asociarse a otras enfermedades autoinmunes como Diabetes Mellitus Tipo I, Lupus eritematoso sistémico, anemia perniciosa.
- Hipotiroidismo causado por medicamentos, sobre todo consecuencia de tratamientos con litio o amiodarona.

Acerca de los genes

Hay varios genes que parecen ser factores de riesgo para el desarrollo de la enfermedad de Hashimoto como la familia de genes conocida como complejo de antígenos leucocitarios humanos (HLA), que ayuda al sistema inmunológico a distinguir sus propias proteínas de las proteínas producidas por virus y bacterias u otros agentes. También se ha observado que la enfermedad es más común en las personas que tienen otros familiares con la enfermedad.

Los factores no genéticos que pueden desencadenar la enfermedad incluyen cambios en las hormonas sexuales (especialmente en mujeres), infecciones virales, ciertos medicamentos, colesterol alto, deficiencia de vitamina D, exposición a la radiación ionizante o a pesticidas y el exceso de consumo de yodo (involucrado en la producción de hormonas de la tiroides).

Diagnóstico de hipotiroidismo

El diagnóstico se realiza inicialmente a través del examen físico y la historia médica. Una glándula tiroides agrandada puede detectarse durante un examen físico y los síntomas pueden sugerir hipotiroidismo. El diagnóstico se confirma con los siguientes exámenes:

Prueba de TSH ultrasensible	Análisis de T4
Producido por alteraciones de la glándula tiroidea. Representa el 95% de todos los casos de hipotiroidismo.	La glándula tiroidea está en perfecto estado, sin embargo, la hipófisis no secreta la TSH (hormona estimulante de la tiroides) y es por ello por lo que la glándula tiroidea no produce las hormonas tiroideas.
Prueba de anticuerpos antitiro-peroxidasa (anti-TPO) y antitiroglobulina (Anti-Tg)	**Captación de yodo y el ultrasonido de la tiroides**
Detecta la presencia de anticuerpos antitiroideos. La mayoría de las personas con la enfermedad de Hashimoto tienen estos anticuerpos, pero las personas cuyo hipotiroidismo es causado por otras condiciones no	La captación de yodo y el ultrasonido por lo general no están indicados para el diagnóstico de la tiroiditis de Hashimoto sin embargo son importantes para descartar otras enfermedades de la tiroides que pueden causar un nódulo de tiroides.
Aspiración con aguja fina	**Análisis histológico**
Se puede realizar la aspiración con aguja fina de cualquier nódulo tiroideo para excluir otras enfermedades con malignidad o la presencia de un linfoma tiroideo en bocio de tiroides de rápido crecimiento.	Confirma el diagnóstico de que la tiroides ya tiene alteraciones características.

medicina.genomica@genolifeadn.com

ESCLEROSIS MÚLTIPLE

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
HLA-DRA	G:G	**Normal**	Complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica
Región HLA-G Clase 1	A:A	**Normal**	Codificador de la lectina tipo C.
IL2RA	C:C	**Alterado**	Receptor de interleucina-subunidad alfa
IL7R	C:C	**Alterado**	Recombinación durante el desarrollo de linfocitos

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.10 - 0.22	0.04 - 0.09	
MODERADO	0.29 - 0.94	0.12 - 0.38	0.18%
ELEVADO	1.04 - 1.30	0.42 - 0.52	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de desarrollar esclerosis múltiple.

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad autoinmunitaria que afecta el cerebro y la médula espinal (sistema nervioso central).

La esclerosis múltiple (EM) afecta más a las mujeres que a los hombres. El trastorno se diagnostica con mayor frecuencia entre los 20 y 40 años de edad, pero se puede observar a cualquier edad.

La EM es causada por el daño a la vaina de mielina. Esta vaina es la cubierta protectora que rodea las neuronas. Cuando está cubierta de los nervios se daña, los impulsos nerviosos disminuyen o se detienen.

Acerca de los genes

El complejo **HLA-DRA** codifica dominios proteicos transmembranales, extracelulares y péptidos con roles importantes en respuesta inmunológica como sitios de unión. Polimorfismos en este gen provoca respuestas inmunológicas adversas que se presentan como susceptibilidad a padecer enfermedades autoinmunes (alergias a alimentos, lupus, artritis reumatoide, etc.).

Polimorfismos en los intrones del gen **CLEC16A** están directamente relacionados con reacciones autoinmunes adversas que provocan la aparición de padecimientos como diabetes tipo 1, esclerosis múltiple y artritis reumatoide principalmente.

Mutaciones en **IL2RA** son directamente asociados con una deficiencia en receptores de interleucina, como consecuencia, muchos procesos metabólicos y respuestas inmunológicas se ven alentadas o hasta cierto punto detenidas por completo, aumentando el riesgo de presentar diversas complicaciones de las cuales destacan la enfermedad de Crohn, esclerosis múltiple y diabetes tipo 1.

Los síntomas varían debido a que la localización y magnitud de cada ataque puede ser diferente. Los episodios pueden durar días, semanas o meses. Los ataques van seguidos de remisiones. Estos son períodos en los que hay una reducción o una desaparición de los síntomas.

La fiebre, los baños calientes, la exposición al sol y el estrés pueden desencadenar o empeorar los ataques.

Es común que la enfermedad reaparezca (recaída). La enfermedad también puede continuar empeorando sin períodos de remisión.

Los nervios en cualquier parte del cerebro o la médula espinal pueden resultar dañados. Debido a esto, los síntomas de la EM pueden aparecer en muchas partes del cuerpo.

Síntomas y riesgos

Los síntomas varían debido a que la localización y magnitud de cada ataque puede ser diferente. Los episodios pueden durar días, semanas o meses. Los ataques van seguidos de remisiones, estos son períodos en los que hay una reducción o una desaparición de los síntomas. La fiebre, los baños calientes, la exposición al sol y el estrés pueden desencadenar o empeorar los ataques.

Es común que la enfermedad reaparezca (recaída). La enfermedad también puede continuar empeorando sin períodos de remisión. Los nervios en cualquier parte del cerebro o la médula espinal pueden resultar dañados. Debido a esto, los síntomas de la EM pueden aparecer en muchas partes del cuerpo.

La fatiga es un síntoma común y molesto a medida que la EM progresa. Con frecuencia es peor por la tarde.

El daño al nervio es causado por inflamación. La inflamación ocurre cuando las células inmunitarias del propio cuerpo atacan el sistema nervioso. Esto puede ocurrir a lo largo de cualquier zona del cerebro, el nervio óptico o la médula espinal.

No se sabe exactamente qué causa la EM. La creencia más frecuente es que los culpables son un virus, un defecto genético, o ambos. Los factores ambientales también pueden jugar un papel.

Usted es ligeramente más propenso a presentar esta enfermedad si tiene antecedentes familiares de EM o si vive en una parte del mundo donde esta enfermedad es más común.

SÍNTOMAS MUSCULARES	SÍNTOMAS VESICALES E INTESTINALES
• Pérdida de equilibrio • Espasmos musculares • Entumecimiento o sensación anormal • Problemas para caminar (mover brazos y piernas) • Problemas de coordinación • Temblor en extremidades • Debilidad en las extremidades	• Estreñimiento y escape de heces • Dificultad para comenzar a orinar • Necesidad frecuente de orinar • Urgencia intensa de orinar • Escape de orina (incontinencia)
SÍNTOMAS OCULARES	**SÍNTOMAS CEREBRALES Y NEUROLÓGICOS**
• Visión doble • Molestia en los ojos • Movimientos oculares incontrolables • Pérdida de visión (un ojo a la vez)	• Disminución del periodo de atención, de la capacidad de discernir y la pérdida de la memoria. • Dificultad para razonar y resolver problemas • Depresión o sentimientos de tristeza • Mareos o pérdida del equilibrio • Hipoacusia (pérdida de la audición)
SÍNTOMAS SEXUALES	**SÍNTOMAS DE HABLA O DEGLUCIÓN**
• Problemas de erección • Problemas con la lubricación vaginal	• Lenguaje mal articulado de difícil de entender • Problemas para masticar y tragar

GOTA

RIESGO: NORMAL

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
SLC2A9	A:A	**Normal**	Transportadora de glucosa

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético NORMAL** de desarrollar la enfermedad.

La gota es una enfermedad de origen metabólico producida por un trastorno del metabolismo del ácido úrico, que provoca su elevación en sangre formando microcristales que se depositan una articulación dando lugar al ataque de gota.

Esta enfermedad no solamente se da como consecuencia de la alimentación, sino que existe una predisposición genética a desarrollarla.

Acerca del gen

SLC2A9 representa a la familia 2 de transportadoras de solutos, miembro 9: además del rol significativo para homeostasis de glucosa, también posee un papel en la supervivencia de condrocitos en matrices de cartílago, así como el transporte transmembranal del urato (ácido úrico).

Esta variante posee un análisis de importancia, ya que el genotipo conocido como 'común' (A:A) se traduce con un riesgo elevado de padecer gota (cristalización de ácido úrico en articulaciones), mientras que el genotipo 'alterado' es muy raro, este provee de una "resistencia" a la enfermedad, pues baja el riesgo de susceptibilidad a padecerla. Distintas regiones del gen SLC2A analizadas en este estudio tienen un papel clave a la hora de determinar la eficacia del transporte del ácido úrico por las membranas del riñón. Se cree que las dietas ricas en azúcares refinados, proteínas y alcohol aumentan el riesgo.

Sin embargo, hay muchas personas que consumen una dieta de ese tipo y, sin embargo, no desarrollan la enfermedad y esto se debe a que el gen en cuestión desempeña un papel importante en el control de los niveles de fructosa en el organismo.

HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
HFE	G:G	**Normal**	Regulador de hierro homeostático
HFE	A:A	**Normal**	Regulador de hierro homeostático

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético BAJO** de desarrollar hemocromatosis hereditaria.

La hemocromatosis hereditaria es una alteración genética que comporta sobrecarga corporal de hierro debida a incremento en la absorción intestinal de este metal y daño en los tejidos.

Explicación científica

La hemocromatosis hereditaria es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva. El término autosómica recesiva hace referencia a un modo de transmisión de los caracteres heredados en el cual hay dos copias de un gen alterado (mutado), residentes en dos cromosomas homólogos. Por tanto, para sufrir una enfermedad que es autosómica recesiva es necesario heredar un gen mutado (enfermo) procedente del padre y otro también mutado de la madre.

Acerca del gen

El gen HFE (localizado en el brazo corto del cromosoma 6) se asocia con la enfermedad. Dos mutaciones (alteraciones genéticas o variantes) del gen HFE, conocidas como C282Y y H63D, se asocian al aumento de la absorción y del depósito del hierro que es tan característico en la hemocromatosis hereditaria.

¿Por qué analizamos esta patología?

La determinación genotípica de la mutación en **HFE** se considera como la prueba de diagnóstico definitiva de hemocromatosis hereditaria en un paciente con sobrecarga férrica.

En pacientes con hemocromatosis hereditaria, el intestino absorbe demasiado hierro procedente de la comida. El exceso de hierro se distribuye a través del cuerpo y se acumula a lo largo de la vida en diversos órganos produciendo, si no se trata, alteración en la función de los mismos (afección del hígado, páncreas, corazón y glándulas endocrinas).

LUPUS

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
TNF	G:G	**Normal**	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios (coagulación, proliferación, diferenciación y apoptosis celular)
ITGAM	C:C	**Normal**	Adherencia de neutrófilos y monocitos para estimulación de endotelio
HLA-DQA1	C:C	**Normal**	Activar la respuesta inmune
CTLA4	G:G	**Normal**	Proteína transmisora de señal inhibidora de células T
HLA-DRA	G:G	**Normal**	Complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica
STAT4	G:G	**Normal**	Proteína mediadora de respuesta de linfocitos y diferenciadora de células T
SKIV2L	C:C	**Normal**	Proteína mediadora de respuesta de linfocitos y diferenciadora de células T

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.00 - 0.02	
MODERADO	0.021 - 0.07	0.0001%
ELEVADO	0.071 - 0.28	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético BAJO** de padecer lupus.

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmunitaria. En esta enfermedad, el sistema inmunitario del cuerpo ataca por error el tejido sano.

Este puede afectar la piel, las articulaciones, los riñones, el cerebro y otros órganos. La causa del LES no se conoce claramente, puede estar asociada a los siguientes factores: genéticos, ambientales, hormonales y ciertos medicamentos.

El lupus es mucho más común en mujeres que en hombres. Puede presentarse a cualquier edad. Sin embargo, aparece con mayor frecuencia en personas entre los 15 y 44 años. Las personas afroamericanas y las asiáticas resultan afectadas con más frecuencia que las personas de otras razas.

Acerca de los genes

La citoquina multifuncional codificada por TNF se ha visto implicada en varios padecimientos, entre los que se encuentran de tipo autoinmune como resistencia a la insulina y cáncer. La variante analizada ofrece información compleja pues dada la multifuncionalidad de la citoquina

(y su participación como proteína clave en muchas rutas metabólicas y catabólicas) el genotipo intermedio y de riesgo aumentan la posibilidad de padecer enfermedades en diferentes áreas, si bien presentar un polimorfismo diferente a G:G es raro, para efectos de este estudio se da prioridad a los padecimientos autoinmunes, pues los genotipos 'raros' han sido más asociados a estos (lupus, artritis reumatoide, psoriasis, enfermedad de Crohn, enfermedad de Graves, asma y esclerosis múltiple) que a otros padecimientos (enfermedad cardiaca, migrañas, linfoma).

El gen ITGAM participa en la respuesta inmunológica innata del organismo, es decir, la primera línea de defensa del sistema inmunológico. El polimorfismo de riesgo en la variante analizada provoca una susceptibilidad mayor a enfermedades autoinmunes e inflamatorias, como lo es el lupus.

El alelo de riesgo en esta variante del gen HLA-DQA1 genera una respuesta adversa considerable ya sea el genotipo intermedio o alterado al aumentar las posibilidades de presentar distintos trastornos del tipo autoinmune, como el lupus y enfermedad celiaca, pues este gen codifica una proteína de membrana que participa en la respuesta del sistema inmunológico adaptativo, procesamiento de antígenos, diferenciación de células tiroideas, entre otros. Dicha mutación, actúa de forma dominante, es decir, es heredable (hasta 87% de probabilidad de presentarse 1 copia por parte del padre o madre).

Polimorfismos del gen CTLA4 provocan isoformas de la proteína codificada, cuyo mal funcionamiento se relaciona con el desarrollo de enfermedades autoinmunes: diabetes mellitus -dependiente de insulina-, tiroiditis linfocítica crónica, celiaquía, lupus, entre otras.

El complejo HLA-DRA codifica dominio proteicos transmembranales, extracelulares y péptidos con roles importantes en respuesta inmunológica como sitios de unión. Polimorfismos en este gen provoca respuestas inmunológicas adversas que se presentan como susceptibilidad a padecer

enfermedades autoinmunes (alergias a alimentos, lupus, artritis reumatoide, etc.).

Variaciones en el gen STAT4 están asociadas directamente con la respuesta adversa del sistema inmune y el desarrollo de enfermedades como artritis reumatoide, lupus e intolerancias a ciertos alimentos.

Síntomas y riesgos

Los síntomas varían de una persona a otra, y pueden aparecer y desaparecer. Todas las personas con LES padecen dolor articular e hinchazón en algún momento. Algunas desarrollan artritis. El LES generalmente afecta las articulaciones de los dedos de las manos, las manos, las muñecas y las rodillas.

OTROS SÍNTOMAS INCLUYEN…	
• Dolor torácico al respirar profundamente • Fatiga • Fiebre sin ninguna otra causa • Pérdida de cabello • Pérdida de peso • Úlceras bucales	• Malestar general (ansiedad o estrés) • Sensibilidad a la luz solar • Erupción cutánea (en forma de mariposa) en mejillas y puente nasal, empeora con el sol • Inflamación de ganglios linfáticos

En otras partes del cuerpo, **los síntomas pueden ser otros**, se listan algunos a continuación.

CEREBRO Y SISTEMA NERVIOSO	TUBO DIGESTIVO
• Dolores de cabeza • Entumecimiento • Hormigueo • Convulsiones • Problemas de visión • Cambios de personalidad	• Dolor abdominal • Nauseas • Vómitos
CORAZÓN	**PULMÓN**
• Problemas con válvulas • Inflamación de músculo cardiaco	• Acumulación del líquido en el espacio pleural • Dificultad para respirar
PIEL	**RIÑON**
• Color desigual de la piel • Dedos que cambian de color con el frío (fenómeno de Raynaud)	• Hinchazón en las piernas

Algunas personas solo tienen síntomas cutáneos. Esto se denomina **lupus eritematoso discoide.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

VITÍLIGO

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
BACH2	T:T	**Alterado**	Respuesta inmune adaptativa primaria (células T y B)
CASP7	T:C	**Intermedio**	Ejecución de la fase de apoptosis
CD44	A:A	**Normal**	Proteína transportadora de solutos y moléculas pequeñas (principalmente glutamato)
IFIH1	A:G	**Intermedio**	Proteína asociada con la alteración de estructuras secundarias del RNA. Puede alterar la expresión
SLA	T:T	**Alterado**	Síntesis de formas inactivas de hormona tiroidea
TICAM1	T:T	**Normal**	Proteína de acoplamiento con receptor de interleucina-1
PTPN22	G:G	**Alterado**	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	1.46 - 1.90	
MODERADO	2.04 - 5.81	2.52%
ELEVADO	5.82 - 6.78	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético MODERADO** de padecer vitíligo.

Es una enfermedad cutánea en la cual hay una pérdida del color (pigmento) de zonas de piel. El resultado es parches blancos y desiguales que no tienen pigmento, pero se sienten como piel normal.

El vitíligo parece ocurrir cuando las células inmunitarias destruyen las células que producen el pigmento de color café (melanocitos). Se cree que esta destrucción se debe a un problema inmunitario. Un trastorno inmunitario ocurre cuando el sistema inmunitario del cuerpo ataca y destruye el tejido corporal saludable por error. La causa exacta del vitíligo es desconocida.

El vitíligo puede aparecer a cualquier edad. Hay un aumento de la proporción de esta afección en algunas familias, también está asociado con otras enfermedades autoinmunes: Enfermedad de Addison (trastorno que ocurre cuando las glándulas suprarrenales no producen suficientes hormonas), Enfermedad de la tiroides, Anemia perniciosa (disminución de los glóbulos rojos que ocurre cuando los intestinos no pueden absorber adecuadamente la vitamina B12) o Diabetes.

Síntomas y riesgos

Zonas planas de piel que se sienten normales y sin ningún pigmento aparecen de manera repentina o gradual. Estas tienen un borde más oscuro. Los bordes están bien definidos, pero son irregulares.

El vitíligo con mayor frecuencia afecta la cara, los codos y las rodillas, el dorso de las manos y los pies, al igual que los genitales. Asimismo, afecta a ambos lados del cuerpo por igual. El vitíligo es más notorio en las personas de piel oscura debido al contraste de los parches blancos frente a la piel oscura.

medicina.genomica@genolifeadn.com

PSORIASIS

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
LCE3D	A:A	**Normal**	Síntesis de queratinocitos (células epidérmicas)
NOS2	A:G	**Intermedio**	Producción de óxido nítrico-sintasa (2)

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.00 -0.68	0.00 - 0.79	0.81%
MODERADO	0.81 - 1.14	0.95 - 1.33	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético** MODERADO de padecer psoriasis.

Es una afección cutánea que provoca enrojecimiento, escamas plateadas e irritación de la piel. La mayoría de las personas con psoriasis presentan parches gruesos, rojos y bien definidos de piel y escamas de color blanco plateado. Esto se denomina psoriasis en placa.

Las células cutáneas normales crecen en lo profundo de la piel y suben hasta la superficie aproximadamente una vez al mes. Cuando una persona tiene psoriasis, este proceso ocurre en 14 días en lugar de 3 a 4 semanas. Esto resulta en la acumulación de células muertas en la superficie de la piel, formando una acumulación de escamas.

Acerca de los genes

Variantes polimórficas del gen **LCE3D** son factores de susceptibilidad tanto de artritis reumatoide como de psoriasis, ambas enfermedades autoinmunes, dado que la mutación provoca un desequilibrio en la capa epidérmica.

El óxido nítrico es un radical libre que funge como mediador biológico en muchos procesos, incluido como neurotransmisor, actividad antimicrobial y actividad antitumoral. La variante analizada posee un riesgo en sus polimorfismos intermedio y alterado, aumentando el riesgo de padecer psoriasis artrítica dado la deficiencia en funcionalidad de la proteína codificada que es partícipe del sistema y respuesta inmunitaria, además de procesos de calcificación ósea y síntesis de metabolitos (a partir de aminoácidos).

La psoriasis es común. Cualquiera puede tenerla, pero casi siempre comienza entre las edades de 15 y 35 años, o a medida que las personas envejecen. La psoriasis no es contagiosa. Esto significa que no se transmite a otras personas, sin embargo, la psoriasis parece transmitirse de padres a hijos.

Las células cutáneas normales crecen en lo profundo de la piel y suben hasta la superficie aproximadamente una vez al mes. Cuando una persona tiene psoriasis, este proceso ocurre en 14 días en lugar de 3 a 4 semanas. Esto resulta en la acumulación de células muertas en la superficie de la piel, formando una acumulación de escamas.

Síntomas y riesgos

Existe una gran variedad de factores desencadenantes, tanto el episodio inicial como de empeoramientos o de reaparición después de remisiones aparentemente completas:

INFECCIONES	FÁRMACOS
• Causadas por bacterias (*streptococcus pyogenes, staphylococcus aureus),* hongos (*malassezia, candida albicans)* o virus (*papilomavirus, retrovirus, VIH).*	• Tratamientos como las sales de litio, betabloqueantes, antimaláricos, anti-infl amatorios no esteroideos (AINE), inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina o la retirada de los tratamientos con corticosteroides.
DIETA Y CONSUMO DE ALCOHOL	**FACTORES PSICOLÓGICOS**
• Factores dietéticos tales como el gluten y el alcohol.	• Aunque no se asocia a ningún trastorno de la personalidad, el estrés emocional puede desencadenar o agravar la psoriasis.
TRAUMATISMOS	**FACTORES CLIMÁTICAS**
• Es muy frecuente que los pacientes psoriásicos presenten el fenómeno de Koebner, y las lesiones aparezcan en la piel inicialmente sana que recibe un traumatismo, rasguño, cortaduras, rascado, quemaduras solares, etcétera, tras un período de incubación de entre 7 y 14 días.	• Los climas fríos se asocian a empeoramientos de la enfermedad y los calurosos a la mejora. En general, los pacientes mejoran con la exposición al sol;13 sólo entre el 5 y el 10 por ciento presentan psoriasis fotosensibles.

También existen **factores endócrinos** que, aunque no está clara la relación y se evidencian picos de máxima incidencia en la pubertad y menopausia, mejora con el embarazo, pero empeora tras el parto. La psoriasis puede ser peor en personas con un sistema inmunitario debilitado, incluyendo personas con VIH/sida. Algunas personas con psoriasis también tienen artritis (artritis psoriásica). Además, las personas con psoriasis tienen un mayor riesgo de padecer de hígado graso y trastornos cardiovasculares, tales como enfermedad cardíaca y accidente cerebrovascular.

La psoriasis puede aparecer en forma repentina o lenta. Muchas veces, desaparece y luego se reactiva. El síntoma principal de la afección son placas de piel irritadas, rojas y descamativas. Las placas se ven con mayor frecuencia en los codos, en las rodillas y en la parte media del cuerpo. Sin embargo, pueden aparecer en cualquier parte, incluso el cuero cabelludo, palmas de las manos, plantas de los pies y los genitales.

La piel puede estar: con comezón, seca y cubierta con piel descamativa y plateada (escamas), de color entre rosa y rojo, levantada y gruesa. **Otros síntomas pueden incluir…**

- Dolor o malestar articular o en los tendones
- Cambios en las uñas (gruesas, amarillentas/marrón, hoyuelos, se despegan de la piel…)
- Caspa abundante en el cuero cabelludo

Existen cinco tipos principales de psoriasis:

ERITRODÉRMICA	PLACA	PUSTULAR
El enrojecimiento de la piel es muy intenso y cubre una zona grande.	Gruesos parches de piel rojos y cubiertos por escamas plateadas y blancas.	Ampollas amarillas llenas de pus (pústulas) que están rodeadas de piel roja e irritada.
GUTTATA	**INVERSA**	
Aparecen pequeñas manchas entre rojas y rosadas en la piel. Esta forma a menudo está relacionada con las infecciones por estreptococos, especialmente en niños.	Se presenta enrojecimiento e irritación de la piel de las axilas, la ingle y entre la piel superpuesta, en lugar de aparecer en las áreas más comunes de los codos y las rodillas.	

• NEUROLÓGICO •

TRASTORNO DE HIPERACTIVIDAD CON DÉFICIT DE ATENCIÓN (THDA)

RIESGO: ALTO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
ANKK1	A:G	**Intermedio**	Codificador de serotonina/treonina quinasa, superfamilia de proteínas encargadas de la transducción y señalización celular.

Tu riesgo

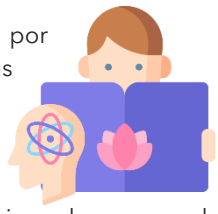
Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un **riesgo genético ALTO** de desarrollar déficit de atención e hiperactividad.

No hay claridad sobre la causa del THDA. **Puede estar vinculado a genes y a factores en el hogar o sociales**. Los expertos han encontrado que en los niños con THDA **la química cerebral es diferente.**

El THDA es un problema causado por la presencia de una o más de estas condiciones: **no ser capaz de concentrarse o no ser capaz de controlar el comportamiento.**



A menudo comienza en la niñez, sin embargo, puede continuar en la adultez. El THDA se diagnostica más a menudo en niños que en niñas.

Acerca de los genes

La variante analizada se le conoce como **Taq1A,** un polimorfismo de **DRD2** (receptor de dopamina 2), cercano al **ANKK1.** Mutaciones en DRD2 generan variantes asociadas a desórdenes neuropsiquiátricos por la falta y deficiencia de receptores de dopamina.

Síntomas

Los síntomas del THDA se dividen en 3 grupos: **síntomas de falta de atención, hiperactividad e impulsividad.** Se pueden presentar uno de estos o en combinación.

FALTA DE ATENCIÓN	HIPERACTIVIDAD	IMPULSIVIDAD
No presta atención a detalles.	Juega o se retuerce en su asiento.	
Problemas para enfocarse en tareas o juegos.	Habla todo el tiempo.	Problemas de impaciencia.
No sigue instrucciones.	Corre y trepa excesivamente.	
No termina trabajos.	Siempre está moviéndose.	Emite respuestas antes de terminar de escuchar instrucciones o preguntas.
Disgusto por tareas que requieran esfuerzo mental.	Abandona su asiento cuando debe estar sentado.	
Pierde objetos con frecuencia.	Dificultad para trabajar de forma silenciosa.	Interrumpe a los demás en conversaciones o juegos.
Olvidadizo.		

Muchas señales mencionadas anteriormente van presentándose conforme el niño crece. **Para que estos problemas se diagnostiquen como THDA deben estar fuera del rango normal para la edad y desarrollo de la persona.**

medicina.genomica@genolifeadn.com

TRASTORNO DE LA CONDUCTA

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
ARHGAP22	T:T	**Alterado**	Proteína de unión GTP con respuesta a insulina dependiente de quinasa
Intergen Chr2_p11.2	A:A	**Normal**	Variante intergenética asociada a trastorno conductual
LINC00331	T:T	**Normal**	Variante intergenética seguida del gen HSPD1P8 asociada a trastorno conductual
RNF150	A:G	**Intermedio**	Codificador de componentes integrales de membrana para unión iónica

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Es una serie de problemas conductuales y emocionales que se presentan en niños y adolescentes. Los problemas pueden involucrar comportamiento desafiante o impulsivo, consumo de drogas o actividad delictiva.

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético BAJO** de desarrollar trastornos conductuales.

El trastorno de conducta ha sido asociado con: Maltrato infantil, consumo de drogas o alcohol de parte de los padres, conflictos familiares, trastornos genéticos y pobreza; el diagnóstico es más común entre los varones.

Es difícil saber cuántos niños tienen este trastorno. Esto se debe a que muchas de las cualidades necesarias para el diagnóstico, tales como "actitud desafiante" y la "desobediencia de las reglas", son difíciles de definir. Para realizar un diagnóstico de trastorno de conducta, el comportamiento tiene que ser mucho más extremo de lo que es socialmente aceptable.

El trastorno de conducta a menudo está asociado con el trastorno de déficit de atención. El trastorno de conducta también puede ser un signo inicial de depresión o trastorno bipolar.

Síntomas

Los niños con trastorno de conducta tienden a ser impulsivos, difíciles de controlar y despreocupados por los sentimientos de los demás. Algunos de los síntomas pueden incluir:

SÍNTOMAS ASOCIADOS A TRASTORNO CONDUCTUAL		
Rompimiento de las reglas sin razón clara	Comportamiento cruel o agresivo hacia personas y animales	Ausentismo escolar (inasistencia antes de los 13 años)
Consumo excesivo de drogas y/o alcohol	Inicio de incendios de manera deliberada	Mentiras para conseguir favores o evitar tareas
Escaparse de casa u otros	Vandalismo o destrucción de propiedades	

Estos niños a menudo no hacen ningún esfuerzo por ocultar su comportamiento agresivo, ellos pueden tener dificultad para hacer amigos verdaderos.

AUTISMO

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
Intergen Chr5p15.31	T:T	**Normal**	Codificador de componentes integrales de membrana para unión iónica
ADRB2	G:C	**Intermedio**	Proteína integral de membrana que actúa como receptor beta adrenérgico.
AMPD1	G:G	**Alterado**	Enzima que convierte el monofosfato de adenosina en monofosfato de inosina.

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético BAJO** de padecer autismo.

El trastorno del espectro autista (TEA) es una afección neurológica y de desarrollo que comienza en la niñez y dura toda la vida.

Afecta cómo una persona se comporta, interactúa con otros, se comunica y aprende.

Este trastorno incluye lo que se conocía como síndrome de Asperger y el trastorno generalizado del desarrollo no especificado. Se lo llama "trastorno de espectro" porque diferentes personas con TEA pueden tener una gran variedad de síntomas distintos. Estas pueden tener problemas para hablar con usted y es posible que no lo miren a los ojos cuando usted les habla. Además, pueden tener intereses limitados y comportamientos repetitivos.

Es posible que pasen mucho tiempo ordenando cosas o repitiendo una frase una y otra vez. Parecieran estar en su "propio mundo".

Acerca de los genes

Esta región **intergenética 5p15** se encuentra entre **TAS2R1 y SEMA5A**: semaforina 5A, familia de genes que codifica proteínas de membrana encargadas de señalización durante el desarrollo neuronal. Variantes en este gen SEMA5A se relacionan con susceptibilidad de autismo.

Causas y síntomas

No se conocen las causas del trastorno del espectro autista. Las investigaciones sugieren que tanto los genes como los factores ambientales juegan un rol importante.

Actualmente, no existe un tratamiento estándar para el TEA. Hay muchas maneras de maximizar la capacidad para crecer y aprender nuevas habilidades. Cuanto antes se comience, mayores son las probabilidades de tener más efectos positivos en los síntomas y las aptitudes. Los tratamientos incluyen terapias de comportamiento y de comunicación, desarrollo de habilidades y/o medicamentos para controlar los síntomas.

BIPOLARIDAD

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
ANK3	C:C	**Normal**	Codificador de anquirina 3, encargado de activación y proliferación celular
ANK3	C:C	**Normal**	Codificador de anquirina 3, encargado de activación y proliferación celular

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético BAJO** de padecer trastorno de bipolaridad.

Es una afección mental en la cual una persona tiene cambios marcados o extremos en el estado de ánimo. Los períodos de sentirse triste o deprimido pueden alternar con períodos de sentirse muy feliz y activo o malhumorado e irritable.

El trastorno bipolar afecta por igual a hombres y mujeres. Con frecuencia comienza entre los 15 y 25 años. La causa exacta se desconoce, pero se presenta con mayor frecuencia en parientes de personas que padecen dicho trastorno.
En la mayoría de las personas con trastorno bipolar, no hay una causa clara para los períodos (episodios) de extrema felicidad y mucha actividad o energía (manías) o de depresión y baja actividad o energía (depresión). Los siguientes factores pueden desencadenar un episodio maníaco: Parto, Medicamentos como antidepresivos o esteroides, períodos de no poder dormir (insomnio) o consumo de drogas psicoactivas.

Acerca de los genes

La anquirina 3 codificada por **ANK3** es inmunológicamente distinta de la anquirina 1 y 2, ya que se encuentra en las ramificaciones axonales (nódulos) de las neuronas de Ranvier en el sistema nervioso central y periférico.

Síntomas y riesgos

Existen dos fases distintivas de la bipolaridad, la fase maniaca y el episodio depresivo.

FASE MANIACA	EPISODIO DEPRESIVO
• Fácil distracción • Participación excesiva en las actividades • Poca necesidad de sueño • Deficiente capacidad de discernimiento • Control deficiente del temperamento • Comportamientos imprudentes • Falta de autocontrol (alcohol/drogas) • Muchas parejas sexuales • Estado de ánimo irritable, creencias falsas de sí mismo y sus capacidades	• Estado de ánimo deprimido diariamente • Problemas para concentrarse o recordar • Problema para tomar decisiones • Fatiga o desgano • Sentimientos de minusvalía y culpa • Desesperanza, pérdida de autoestima • Pérdida de gusto por actividades favoritas • Pensamientos de muerte o suicidio • No conciliar el sueño o duerme demasiado • Alejarse de los amigos

Las personas con trastorno bipolar están en alto riesgo de cometer suicidio. Pueden consumir alcohol u otras sustancias en exceso. Esto puede empeorar los síntomas y riesgo de suicidarse. Los episodios de depresión son más frecuentes que los de manía.

El patrón **no es el mismo en todas las personas** con trastorno bipolar:

- Los síntomas de **depresión y manía** pueden ocurrir juntos, lo cual se llama **estado mixto.**
- Los síntomas también pueden ocurrir **inmediatamente después** del otro, lo cual se denomina un ciclo rápido.

DEPRESIÓN

RIESGO: ALTO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
SLC6A15	A:A	**Alterado**	Transportador de aminoácidos neutros
TPH1	T:G	**Intermedio**	Asociado a esquizofrenia, tendencias suicidas y limitaciones del transporte de serotonina

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo presenta un **riesgo genético ALTO** para desarrollar depresión.

La depresión se puede describir como el hecho de sentirse triste, melancólico, infeliz, abatido o derrumbado.

La mayoría de nosotros se siente de esta manera de vez en cuando durante períodos cortos.

La depresión clínica es un trastorno del estado anímico en el cual los sentimientos de tristeza, pérdida, ira o frustración interfieren con la vida diaria durante un período de algunas semanas o más. **La depresión puede suceder en personas de todas las edades**: niños, adolescentes, adultos o adultos mayores.

Acerca del gen

La proteína codificada por el gen **SLC6A15** tiene un rol crítico en el transporte de aminoácidos a células neuronales, cuyos polimorfismos representan una deficiencia en el transporte que se asocia con tendencias depresivas.

Síntomas y riesgos

Recuerde que los niños pueden presentar síntomas distintos a los de los adultos. Vigile especialmente los cambios en el rendimiento escolar, el sueño y el comportamiento. Si usted cree que su hijo podría estar deprimido, vale la pena consultarlo con su proveedor de atención médica. Él o ella pueden ayudarle a aprender más sobre cómo ayudar a sus hijos si padecen depresión.

SÍNTOMAS DE DEPRESIÓN		
Estado de ánimo irritable	Dificultado para conciliar el sueño	Exceso de sueño
Cambio grande en apetito	Aumento o pérdida de peso	Cansancio y falta de energía
Sentimientos de inutilidad, odio	Dificultad para concentrarse	Movimientos lentos
Inactividad y retraimiento	Sentimientos de desesperanza	Culpabilidad
Pensamientos de suicidio	Pérdida de placer en actividades	Pérdida de interés en la vida

ANSIEDAD

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
SLC6A4	C:C	**Normal**	Proteína integral de membrana transportadora de serotonina (neurotransmisor)
SLC6A4	G:G	**Normal**	

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético LEVE** de padecer ansiedad y presentar ataques de pánico.

El miedo y la ansiedad es parte de la vida, puede sentirse ansioso antes de presentar una prueba o al caminar por una calle oscura.

Este tipo de ansiedad es útil - puede permitirle estar más alerta o ser más cuidadoso y suele terminar poco tiempo después de que salga de la situación que la provocó.

Pero, para millones de personas en el mundo, la ansiedad no desaparece y empeora con el tiempo. Pueden sentir dolores en el pecho y tener pesadillas. Hasta pueden tener miedo de salir de sus casas. Estas personas tienen trastornos de ansiedad.

Los tipos incluyen**: trastorno de pánico, trastorno obsesivo-compulsivo, trastorno de estrés postraumático, fobias y trastorno de ansiedad generalizada.** El tratamiento puede incluir medicinas, terapia o ambos.

Acerca del gen

El polimorfismo del gen **SLC6A4** en particular representa una alteración en la recepción de la serotonina en los neurotransmisores, provocando cambios conductuales como la ansiedad. Sentir ansiedad de modo ocasional es una parte normal de la vida. Sin embargo, las personas con trastornos de ansiedad con frecuencia tienen preocupaciones y miedos intensos, excesivos y persistentes sobre situaciones diarias. Con frecuencia, en los trastornos de ansiedad se dan episodios repetidos de sentimientos repentinos de ansiedad intensa y miedo o terror que alcanzan un máximo en una cuestión de minutos (ataques de pánico).

Síntomas y riesgos

Estos sentimientos de ansiedad y pánico interfieren con las actividades diarias, son difíciles de controlar, son desproporcionados en comparación con el peligro real y pueden durar un largo tiempo. Con el propósito de prevenir estos sentimientos, puede suceder que evites ciertos lugares o situaciones. Los síntomas pueden empezar en la infancia o la adolescencia y continuar hasta la edad adulta.

Algunos ejemplos del trastorno de ansiedad son: trastorno de ansiedad generalizada, trastorno de ansiedad social (fobia social), fobias específicas y trastorno de ansiedad por separación. Puedes tener más de un trastorno de ansiedad. Los signos y síntomas de la ansiedad más comunes incluyen los siguientes:

SÍNTOMAS DE ANSIEDAD	
Sensación de nerviosismo, agitación o tensión	Sensación de peligro inminente, pánico o catástrofe
Aumento del ritmo cardiaco	Respiración acelerada (hiperventilación)
Sudoración	Temblores
Sensación de debilidad o cansancio	Problemas para concentrarse o pensar en otra cosa
Problemas para conciliar el sueño	Problemas gastrointestinales (GI)
Tener dificultades para controlar las preocupaciones	Tener la necesidad de evitar situaciones estresantes

MIGRAÑA

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
MTHFR	A:G	**Intermedio**	Síntesis de metilene tetrahidrofolato reductasa
PRDM16	T:C	**Intermedio**	Factor de transcripción del zinc con N-terminal
LRP1	T:C	**Intermedio**	Receptor de lipoproteínas baja densidad tipo 1

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANOS	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	9.96 - 12.75	
MODERADO	13.45 - 19.17	15.78%
ELEVADO	20.45 - 25.56	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético** MODERADO de padecer migraña.

Es un tipo de dolor de cabeza que puede ocurrir con síntomas como náuseas, vómitos o sensibilidad a la luz y al sonido. En muchas personas, se siente un dolor pulsátil únicamente en un lado de la cabeza.

Una migraña es causada por actividad cerebral anormal, lo cual se puede desencadenar por muchos factores. Sin embargo, la cadena exacta de hechos sigue sin aclararse.

La mayoría de los expertos médicos cree que el ataque comienza en el cerebro e involucra vías nerviosas y químicas. Los cambios afectan el flujo sanguíneo en el cerebro y tejidos circundantes.

Las migrañas tienden a aparecer primero entre los 10 y los 45 años. Algunas veces, comienzan antes o más tarde en la vida. Las migrañas pueden ser hereditarias y se presentan con más frecuencia en las mujeres que en los hombres. Algunas mujeres, pero no todas, sufren menos migrañas cuando están embarazadas.

Acerca de los genes

Polimorfismos en el gen **MTHFR** influencian la susceptibilidad de enfermedad vascular oclusiva y defectos en tubos neurales que resultan en aumento al riesgo de padecer migraña. El polimorfismo de la variante específica para el gen **PRDM16** expresa un riesgo aumentado de padecer dolores de cabeza severos hasta migraña.

El receptor codificado por el gen **LRP1** está involucrado en diversos procesos celulares de señalización, homeostasis lipídica y precursor de la beta-amiloide. El polimorfismo en la variante específica de LRP1 genera un factor de disminución del riesgo de padecer migrañas.

Síntomas y riesgos

Los ataques de migraña pueden desencadenarse por cualquiera de las siguientes razones:

CAUSANTES DE MIGRAÑA	
Abstinencia de cafeína	Cambios en niveles hormonales
Uso de píldoras anticonceptivas	Cambios en patrones de sueño
Tomar alcohol	Ejercicio u estrés físico
Ruidos fuertes	Luces brillantes
Brincarse comidas	Olores y perfumes fuertes
Fumar o exposición al humo	Estrés y ansiedad

Así mismo, hay algunos alimentos que pueden desencadenar esta reacción de migraña, los más comunes son:

ALIMENTOS QUE PUEDEN CAUSAR MIGRAÑA	
Chocolate	Productos lácteos (quesos principalmente)
Productos con glutamato monosódico (GMS)	Vino rojo
Pescado ahumado	Legumbres
Frutas (plátano, aguacate y cítricos)	Tocino, salchichas y salami
Cebollas	Cacahuates (y otras semillas)
Alimentos fermentados	Alimentos adobados o marinados

Las verdaderas migrañas no son el resultado de un tumor cerebral ni otro problema de salud serio. Solo un proveedor de atención médica especializado en dolores de cabeza puede determinar si los síntomas se deben a una migraña u otra afección.

medicina.genomica@genolifeadn.com

ALZHEIMER

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
APOE	T:T	**Normal**	Síntesis de lipoproteínas
APOE	C:C	**Alterado**	Síntesis de lipoproteínas
APOC1	A:A	**Normal**	Metabolismo de lipoproteínas
CR1	G:G	**Normal**	Proteína transmembranal del Sistema inmune asociada a Alzheimer

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER Y HOMBRE HISPANOS	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	**0.59 - 3.54**	
MODERADO	**4.18 - 12.54**	**1.77%**
ELEVADO	**21.25 - 25.08**	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético** **LEVE** de desarrollar Alzheimer.

La enfermedad de Alzheimer es la forma más común de demencia entre las personas mayores. La demencia es un trastorno cerebral que afecta gravemente la capacidad de una persona de llevar a cabo sus actividades diarias.

El Alzheimer comienza lentamente. Primero afecta las partes del cerebro que controlan el pensamiento, la memoria y el lenguaje.

Las personas con el mal pueden tener dificultades para recordar cosas que ocurrieron en forma reciente o los nombres de personas que conocen. Un problema relacionado, el deterioro cognitivo leve, causa más problemas de memoria que los normales en personas de la misma edad. Muchos, pero no toda la gente con deterioro cognitivo leve, desarrollarán Alzheimer.

Acerca de los genes

Para **APOE**, la posición de síntesis del aminoácido posee un alelo de riesgo que, al presentarse el polimorfismo, este está asociado a un riesgo muy alto de desarrollar Alzheimer que es dependiente de sexo, edad y etnicidad. Así como un aumento en los niveles de colesterol malo, elevando riesgos de hipercolesterolemia.

El polimorfismo específico de la variante presente en **APOC1** además del aumento a los niveles de colesterol-LDL (malo) y de enfermedades cardiacas, tiene una susceptibilidad de riesgo mayor a desarrollar Alzheimer.

La variante específica de **CR1** analizada que codifica para el receptor de la proteína transmembranal puede presentar un polimorfismo que aumenta en riesgo de desarrollar Alzheimer en edad avanzada.

Síntomas y riesgos

Con el tiempo, los síntomas del Alzheimer empeoran. Las personas pueden no reconocer a sus familiares. Pueden tener dificultades para hablar, leer o escribir. Pueden olvidar cómo cepillarse los dientes o peinarse el cabello. Más adelante, pueden volverse ansiosos o agresivos o deambular lejos de su casa. Finalmente, necesitan cuidados totales. Esto puede ser muy estresante para los familiares que deben encargarse de sus cuidados.

El Alzheimer suele comenzar después de los 60 años. El riesgo aumenta a medida que la persona envejece. El riesgo es mayor si hay personas en la familia que tuvieron la enfermedad.

Ningún tratamiento puede detener la enfermedad. Sin embargo, algunos fármacos pueden ayudar a impedir por un tiempo limitado que los síntomas empeoren.

• ORTOPÉDICO •

FRACTURAS

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
VDR	C:C	**Normal**	Receptor de vitamina D, regulador metabólico y respuesta inmunológica

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Tu genotipo está asociado a una **MENOR PROBABILIDAD** de padecer fracturas.

El factor más predictivo del desarrollo de fracturas es la determinación de la densidad mineral ósea (DMO), no obstante, otros factores de riesgo como la edad, los antecedentes personales o familiares de fractura, pueden muy importantes para la predicción del riesgo de fractura.

En este apartado se van a analizar variantes genéticas relacionadas con la DMO, para identificar los casos de susceptibilidad a fractura y poder actuar antes de que se produzca la patología.

Acerca del gen

El polimorfismo de esta variante del gen **VDR** se conoce como el 'polimorfismo Bsml', dada su importancia en el proceso de absorción de minerales, la presencia del alelo de riesgo se traduce en un riesgo elevado de padecer desórdenes de deficiencia de minerales en huesos.

NOTA IMPORTANTE: Un consumo excesivo de proteína, cuando se combina con un consumo inadecuado de calcio, así como unos niveles elevados de cafeína y sodio pueden también empeorar la absorción de calcio.

medicina.genomica@genolifeadn.com

FATIGA MUSCULAR

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
NAT2	A:A	**Alterado**	Codifica la enzima N-acetiltransferasa 2

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según el análisis de tu perfil genético, presentas un riesgo **MENOR** a presentar fatiga muscular.

En la realización de ejercicios de alta intensidad, el lactato plasmático es considerado un marcador de fatiga y presencia de calambres musculares, conseguir su rápido aclaramiento es el objetivo de los diferentes programas de recuperación pasiva y/o activa.

La eficiencia en el proceso del aclaramiento del lactato plasmático depende de la actividad de los transportadores de mono-carboxilatos (MCTs), que facilitan la difusión del lactato a través de la membrana del sarcolema y de la mitocondria de la célula.

Acerca del gen

Variaciones polimórficas del gen para **NAT2**, explican diferencias individuales en la aparición de la fatiga muscular. No acumular lactato es fundamental para sostener una intensidad elevada de carrera larga. Una capacidad disminuida para eliminar lactato hace que presentes un umbral más bajo. Tener un umbral de lactato más disminuido te permite soportar una menor exigencia física, ya que la aparición de la fatiga se presenta rápidamente.

Explicación científica

La intensidad de ejercicio en la que comienzan a elevarse las concentraciones de lactato en sangre es diferente en cada persona, denominándose conceptualmente a este fenómeno transición aeróbica-anaeróbica o umbral de lactato.

¿Cómo podemos entrenar nuestro umbral de lactato?

Para compensar este transporte menos eficaz de NAT2, en actividades aeróbicas se ha demostrado que la mejor forma de retrasar la aparición de la fatiga, es mediante el entrenamiento de resistencia y de alta intensidad, ya que el organismo despliega mecanismos adaptativos que hacen que el ácido láctico no se acumule tan rápidamente y si comienza a hacerlo, el músculo lo soporte de forma más efectiva.

Existen ciertos métodos de entrenamiento que aumentan la tolerancia al lactato, se listan a continuación:

- **ENTRENAMIENTO INTERVÁLICO:** Corta, media y larga duración, hecho de forma adecuada permite elevar el umbral independientemente del nivel de condición física, lo cual permite a su vez aumentar la intensidad y el tiempo de entrenamiento.
- **ENTRENAMIENTO CONTÍNUO DE CORTA DURACIÓN:** Realizar de 10 a 30 minutos de ejercicio continuo.
- **ENTRENAMIENTO CONTÍNUO DE MEDIA DURACIÓN:** Realizar de 30 a 60 minutos de ejercicio continuo.
- **ENTRENAMIENTO CONTÍNUO DE LARGA DURACIÓN:** Realizar de 60 a 90 minutos de ejercicio continuo.

DOLOR MUSCULAR

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
COMT	G:A	**Intermedio**	Síntesis de catecol-o-metiltransferasa

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Una vez analizado tu perfil genético, se ha concluido que presentas un **riesgo genético LEVE** de inflamación muscular durante la actividad física, ya sea de fuerza o resistencia. Es decir, experimentas un **MENOR** daño muscular y requieres **MENOR** tiempo de recuperación entre sesiones.

Durante la práctica deportiva, cuando le exiges al máximo a tus músculos suelen producirse daños en las estructuras de las fibras musculares, ocasionando un proceso inflamatorio.
Esto provoca algunos cambios como disminución en la fuerza, rango de movimiento disminuido o dolor de aparición tardía.
Afortunadamente, tu cuerpo cuenta con la capacidad suficiente para reparar buena parte de los daños que sufren tus músculos, sin embargo, existen variantes genéticas en determinados genes que determinan que esta reparación sea más o menos eficiente.

Acerca del gen

Las variantes del gen **COMT** varían el control de los niveles de dopamina, cuyas implicaciones principales están en funciones cerebrales como la sinapsis entre células, además de la degradación de la dopamina, adrenalina y noradrenalina. Dichos polimorfismos afectan el umbral de dolor, haciendo a unos más sensible que otros, dependiendo de la variante presente en el genotipo.

Recomendaciones importantes

La cantidad de ejercicio debe ser adecuada, la hidratación ideal y el aporte de nutrientes balanceado. Estar suficientemente hidratado antes, durante y después de los entrenamientos. Lo ideal es beber 1 litro de agua unos 90 minutos antes de iniciar el ejercicio. Durante el ejercicio se debe beber agua cada vez que el cuerpo lo necesite o cada 15 minutos, aunque el cuerpo no lo pida. Después del ejercicio lo ideal es beber 1 litro de agua al igual que al inicio.
Acudir de forma regular a un fisioterapeuta para que realice masajes de descarga muscular.
Si realizas un programa de fuerza (rutinas de entrenamiento con pesas), el más recomendado es el método por rutinas por grupos musculares. Con este método la recuperación es mejor ya que cada parte muscular se entrena con menor frecuencia y la recuperación es mayor. **No es aconsejable trabajar los mismos grupos de músculos dos días seguidos si tu predisposición genética a la inflamación es mayor a lo normal.**

ALIMENTOS ANTIINFLAMATORIOS	
Fruta: piña, limón, granada, cerezas y cítricos.	Verduras de hoja verde crudas: espinaca y brócoli
Nueces, avellanas, almendras, cúrcuma y jengibre	Pescado azul (rico en omega 3)

CALAMBRES

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
AMPD1	G:G	**Normal**	Enzima adenosina monofosfato desaminasa I

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según las variantes genéticas analizadas en este apartado, presentas un **riesgo genético BAJO** de tener calambres musculares. Es decir, **no deberías presentar calambres cuando practicas ejercicio.**

Ten en cuenta que los calambres musculares también se deben a NO tener una alimentación adecuada. Por ello, si los padeces y no presentas riesgo genético, debes enfocarte en tu alimentación.

Los calambres musculares pueden ser causados por múltiples factores: deshidratación, carencias nutricionales, isquemia, entrenamiento inadecuado o ejercicio en exceso.

Los calambres por déficit de nutrientes se originan porque existe una pérdida de iones por la sudoración, o porque faltan vitaminas y/o minerales

Cuando esto ocurre, los impulsos dolorosos viajan a la médula espinal, desde donde parten a su vez nuevos impulsos que vuelven al músculo y producen contracciones musculares reflejas. Estas contracciones crean más dolor, que manda más estímulos hasta la médula espinal y ésta a su vez produce contracciones.

Acerca del gen

Los polimorfismos en el gen **AMPD1** se expresan de distinta forma, entre las cuales destacan que, una deficiencia de adenosina monofosfato desaminasa tiene efecto adverso en músculos.

Riesgos y recomendaciones

Existen otras causas que pueden provocar calambres musculares, entra las cuales destacan;

CAUSANTES DE CALAMBRES		
Esfuerzo excesivo	**Deshidratación**	No estar en forma
Falta de electrolitos	**Insuficiente irrigación sanguínea**	Altas temperaturas
Técnicas de ejercicio deficiente		

Si presentas un riesgo bajo de tener calambres durante la práctica deportiva, debes asegurar que la cantidad de líquido necesaria para cubrir o minimizar las pérdidas de sudor sea la adecuada.

¿Quieres saber más?

Los calambres musculares pueden deberse a un simple agotamiento muscular y bajos depósitos de energía, otros pueden ser el resultado de problemas biomecánicos o deficiencias de minerales o líquidos. Los principales minerales involucrados en el desarrollo de un calambre son el sodio, magnesio, el calcio y el potasio.

Cuando existe una hipopotasemia o hipocalcemia, se produce una contracción involuntaria de los músculos y aquí se presentan los dolorosos calambres. Si hay grandes cantidades de cloruro sódico en el sudor de un deportista, o si un deportista repone sus pérdidas de sudor con bebidas bajas en sodio o agua sola diluyendo así el sodio que hay en sangre, o si se dan ambas condiciones, aumenta la probabilidad de sufrir un calambre muscular. Un déficit en estos minerales (como consecuencia de la dieta o causa genética) puede causar la ausencia de relajación del músculo y producir un calambre.

medicina.genomica@genolifeadn.com

OSTEOPOROSIS

RIESGO: INTERMEDIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
LRP5	T:C	**Intermedio**	Receptor de lipoproteínas de baja densidad tipo 5
LRP5	G:G	**Normal**	Receptor de lipoproteínas de baja densidad tipo 5
VDR	C:C	**Normal**	Receptor de vitamina D, regulador metabólico y respuesta inmunológica

CONCLUSIÓN	RIESGO MUJER	RIESGO HOMBRE	TU RIESGO GENÉTICO
LEVE	7.69 - 9.99	2.88 - 3.74	
MODERADO	10.00 - 16.67	3.75 - 6.25	10.00%
ELEVADO	16.68 - 21.67	6.26 - 8.13	

Interpretación

Según el análisis de variantes, tu genotipo está asociado a un **riesgo genético** INTERMEDIO de desarrollar osteoporosis.

La osteoporosis es una alteración caracterizada por la disminución de la densidad mineral ósea (DMO), que aumenta el riesgo de padecer fracturas.

En España, existen aproximadamente 3,5 millones de personas que la padecen, y el 50% de los casos suelen estar sin diagnosticar.

Es una enfermedad silenciosa ya que, normalmente, se diagnostica después de una fractura, de ahí la gran importancia del diagnóstico precoz.

Aquí radica la importancia de los análisis genéticos, ya que la anticipación del diagnóstico llega a nivel de la predicción en fases aun presintomáticas, lo que ayuda a una prevención más oportuna y eficaz llegando a evitar hasta el 90% de los casos de osteoporosis.

Acerca de los genes

La proteína sintetizada a partir de **LRP5** juega un rol importante en la homeostasis del esqueleto y en muchas enfermedades relacionadas con la densidad de los huesos están relacionadas con mutaciones de este gen, provocando una desmineralización de la composición ósea y elevando el riesgo a padecer osteoporosis y fracturas por fragilidad.

El polimorfismo de la variante del gen **VRD** se conoce como el 'polimorfismo Bsml', dada su importancia en el proceso de absorción de minerales, la presencia del alelo de riesgo se traduce en un riesgo elevado de padecer desórdenes de deficiencia de minerales en huesos.

Explicación científica

Polimorfismos en **LRP5 y VDR** que causan variación normal en la densidad mineral ósea (DMO) y la resistencia ósea. Un estilo de vida sedentario favorece la pérdida de masa ósea, por el contrario, si estimulamos una articulación con trabajos contra resistencias elevadas, los huesos tienden a tener mayor masa.

Recomendaciones y pautas de consumo de calcio:

- Ejercicio de peso (entrenamiento de pesas o carrera a pie), realizar 2 o 3 sesiones a la semana.
- Tomar al menos 1000 miligramos diarios de calcio, considera añadir productos enriquecidos como jugo de naranja o leche fortificada.
- Añade un suplemento de calcio de 500 miligramos si tu consumo de calcio por alimentos no es el adecuado. *500 miligramos de carbonato de calcio o citrato cálcico combinados con vitamina D pueden tomarse dos (2) veces al día.*

medicina.genomica@genolifeadn.com

TENDINOPATÍAS

RIESGO: ALTO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
COL1A1	C:C	**Normal**	Enzima adenosina monofosfato desaminasa I

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un **riesgo genético ALTO** de lesión de ligamentos o tendones relacionados con el deporte.

Tendinopatía es el término general que se utiliza tanto para tendinitis como tendinosis. Mientras que la tendinitis implica inflamación del tendón, la tendinosis describe un tendón dolorido debido a una serie de problemas en el propio tejido del tendón o a su alrededor.

Las causas de la tendinopatía pueden ser varias. Se estima que las lesiones tendinosas representan entre el 30%-50% de todas las lesiones que se producen en el deporte. Por ejemplo, las lesiones en el tendón de Aquiles son prevalentes en deportes que impliquen correr.

Se sabe que el polimorfismo alterado (T:T) confiere características protectoras en cuando a tendinopatías, sin embargo esta misma (T:T) tiene tendencias a una pérdida de la densidad ósea.

Acerca del gen

La variante analizada de **COL1A1** es particularmente compleja. Aunque el polimorfismo es común, de presentarse, existe un aumento al riesgo de osteogénesis imperfecta, un padecimiento de tipo hereditario que se caracteriza por huesos frágiles y fáciles de fracturar, así como osteoporosis idiopática que es la desmineralización de los huesos.

Dado que el colágeno forma parte de tendones y ligamentos, la deficiencia en la síntesis de colágeno provoca desequilibrios que altera la constitución de los ligamentos, haciendo las lesiones e inflamación de estos más frecuente (por ejemplo, el síndrome de túnel carpiano).

Explicación científica y recomendaciones

Durante la actividad física la carga de trabajo sobre el tendón produce un daño de distribución e intensidad desigual, que pone en marcha mecanismos de regeneración y reparación a nivel de matriz extracelular.

Algunas **medidas de prevención** son las siguientes:

MEDIDAS DE PREVENCIÓN DE TENDINOPATÍAS	
Realizar estiramientos de forma correcta.	Realizar entrenamiento físico específico de fuerza para fortalecer musculatura.
Trabaja de forma equilibrada la masa muscular para reducir el riesgo de lesiones	Entrenamiento de contracción muscular excéntrica
Sesiones de fisioterapia	

SUPLEMENTOS ALIMENTICIOS IMPORTANTES		
Arginina	Omega 3	Vitamina C
Vitamina E	Vitamina A	Zinc
Silicio	Cobre	Magnesio

medicina.genomica@genolifeadn.com

Revisa tu informe en el apartado de MICRONUTRIENTES, ahí puedes consultar si presentas deficiencia genética de estas vitaminas y minerales para proceder a suplementar de manera más óptima y minimizar riesgos.

¿Quieres saber más?

Muchas lesiones deportivas se producen por accidentes esporádicos, pero hay que tener en cuenta que hay varios factores (factores ambientales y factores genéticos), que predisponen a las lesiones musculares, tendinosas y óseas.

La lesión por práctica deportiva consiste en el daño tisular que se produce como resultado de la participación en deportes o ejercicios físicos. Existen diferentes factores de riesgo como causantes en la producción de lesiones, la suma de dichos factores y su interacción es la que predispone al deportista a sufrir lesiones y a que se produzcan de una manera determinada. Entre estos factores de riesgo de lesión, destacan los ambientales y extrínsecos (errores de entrenamiento o equipamiento), y los factores intrínsecos como la edad, el sexo, la composición corporal, existencia de una lesión previa, y sobre todo el componente genético de cada individuo.

El mecanismo de degeneración articular se produce por la pérdida de fibras de colágeno, alteración de composición de los proteoglicanos y contenido de agua del cartílago y sus propiedades mecánicas. El colágeno forma la estructura de las articulaciones (cartílago, ligamento, tendones) y también de los huesos. Un buen nivel de colágeno en nuestro cuerpo ayuda a tener unas articulaciones flexibles y más resistentes, lo que contribuye significativamente a la rápida recuperación de lesiones deportivas en tejidos, ligamentos, cartílagos, articulaciones, huesos y músculo.

• DERMATOLÓGICO •

FIRMEZA Y ELASTICIDAD DE LA PIEL (COLÁGENO)

RIESGO: ALTO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
IL6	G:G	**Normal**	Citocina autorreguladora implicada en numerosas respuestas inflamatorias.
ADIPOQ	G:G	**Alterado**	Síntesis de adiponectina para oxidación de ácidos grasos y glucosa.

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Tu genotipo está asociado a una **PROTECCIÓN DISMINUIDA** del colágeno existente contra la degradación innecesaria y puedes tener susceptibilidad genética de la pérdida de elasticidad de la piel.

Mantener la piel tonificada y sin arrugas, el colágeno equivale al 75% del peso seco de la piel. Sus predisposiciones genéticas juegan un papel muy importante en la producción y degradación del colágeno.

Esté análisis ayuda a identificar si la producción y degradación del colágeno se encuentra en equilibrio, o si la degradación predomina, resultando en la aparición temprana de arrugas.

Acerca de los genes

IL6: Los polimorfismos en esta variante están asociados a un mayor riesgo de fatiga, respuesta inmunitaria pobre (desencadenando enfermedades autoinmunes) hasta sarcomas. **La sobreproducción de interleucina-6 por los fibroblastos dérmicos provoca una inhibición sustancial de la producción de colágeno tipo 1.**

ADIPOQ: gen codificante de proteínas involucradas en procesos hormonales, metabólicos y dominio de colágeno. Síntesis de adiponectina y degradación del colágeno. Mutaciones en este gen provocan una deficiencia de adiponectina.

¿Por qué experimentamos laxitud o flacidez en la piel?
Cuando somos jóvenes, nuestros cuerpos producen más colágeno del que pierde, sin embargo, a la edad de 40, la pérdida de colágeno se acelera, llevándonos a una decadencia en la salud y apariencia de nuestra piel. Este proceso es desencadenado por una proteína denominada MMP1 o Colagenasa.

Signos Visibles e internos:

- ☑ Enrojecimiento Prolongado.
- ☑ Deficiencia en la cicatrización de heridas.
- ☑ Envejecimiento acelerado.
- ☑ Laxitud y flacidez de la piel.
- ☑ Hundimiento bajo los ojos.
- ☑ Desequilibrio del colágeno.
- ☑ Disminución en la regeneración de tejidos.

Equilibrio del colágeno
En una piel sana y joven, la degradación del colágeno se encuentra en equilibrio.

Desequilibrio del colágeno
Las alteraciones genéticas pueden causar un aumento de la degradación del colágeno.

medicina.genomica@genolifeadn.com

INGREDIENTES TÓPICOS	
• **Kombucha tea:** Efecto energizante, hidratante y reparador. • **Cardo mariano:** Disminuye la degradación de colágeno. • **Acido L-ascórbico 15%+:** Estimula la producción de colágeno • **Coenzima Q10:** Protege la dermis de la degradación.	• **Azafrán:** Aumenta la producción de colágeno • **Retinol 0.25%:** Estimula la división celular • **Ácido Hialurónico:** Ayuda a mantener la piel con volumen e hidratada. • **Cacao:** Antioxidante, protector de colágeno.
SUPLEMENTOS	
• **Acido alfa lipoico:** Aumenta el mecanismo de protección del colágeno • **Selenio:** Mineral - desempeña un rol fundamental en la protección del colágeno.	• **Vitamina C+ E:** Puede ayudar a disminuir la actividad de MMP. • **Silica:** Puede ayudar a potenciar la síntesis de colágeno.
TRATAMIENTOS MÉDICOS PROFESIONALES	
• **Terapia de inducción de colágeno:** Aumenta la síntesis del colágeno • **Microdermoabrasión:** Estimula la biosíntesis de colágeno	• **LED- Luz roja/cercano IR:** Reduce temporalmente la actividad de MMP • **Ultrasonido:** Estimula la producción de colágeno

EDAD FACIAL (GLICOSILACIÓN DE COLÁGENO)

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
TYR	A:G	**Intermedio**	Conversión de tirosina a melanina, interrupción de la glicación.
MC1R	G:G	**Normal**	Producción de melanina M1

Si la glucosa no es completamente metabolizada, el exceso almacenado puede causar **glicosilación.**

Afectando la percepción del envejecimiento y haciéndonos ver 'mayores a nuestra edad', por arrugas y decoloración en la piel.

Interpretación

Según tu análisis genético, posees una **percepción de envejecimiento BAJO.**

La glicosilación está fuertemente implicada en el envejecimiento acelerado y ha sido descrita como la caramelización de la piel de adentro hacia afuera. La glicosilación ocurre cuando las moléculas de glucosa de nuestro cuerpo se unen al colágeno y fibras de elastina en la piel. Este entrecruzamiento puede formar puentes químicos entre dichas proteínas.

Glicosilación, piel acartonada
La manera en que su cuerpo procesa los azucares, está determinado en parte en sus genes. Variaciones en estos genes pueden alterar el funcionamiento de los niveles normales de glucosa y el metabolismo energético. Las fibras de colágeno glicosiladas se pueden tornar rígidas, menos elásticas y disminuir su capacidad regenerativas, misma que puede llevarnos a alteraciones como la laxitud, agrietamiento y adelgazamientos cutáneos.

Signos visibles:

- ☑ Arrugas profundas y pliegues.
- ☑ Envejecimiento acelerado.
- ☑ Textura irregular de la piel.
- ☑ Agrietamiento y adelgazamiento de la piel.
- ☑ Disminución de la elasticidad.

Este análisis puede auxiliar en la identificación de las variaciones genéticas que pueden alterar el funcionamiento de los niveles normales de glucosa y metabolismo energético. Aunque la glucosa es un combustible vital para las células, si no es metabolizada en su totalidad, puede desencadenarse el proceso de glicosilación.

medicina.genomica@genolifeadn.com

FOTOPIGMENTACIÓN (DAÑO SOLAR)

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
MC1R	C:C	**Normal**	Producción de melanina M1

Tu riesgo

Bajo Normal Intermedio Alto

Interpretación

Según tu genotipo, tu cuerpo **es MÁS EFICIENTE en la producción de melanina,** así como de otras sustancias diseñadas para proteger tu piel del daño solar. También está asociada a una **MENOR PROBABILIDAD** de desarrollar lesiones de foto envejecimiento.

Los rayos UV son una de las causas más significativas en el envejecimiento cutáneo prematuro.

Los síntomas inducidos por el daño solar pueden incluir; cambios en la textura, cambios en la coloración y cáncer de la piel, pudiendo manifestarse después de muchos años cuando los daños suelen ser irreversibles.

Asolearse diariamente o no tener los cuidados al encontrarse al aire libre puede incrementar el riesgo de sufrir daño solar, daño UV y problemas de pigmentación. Mutaciones de **MC1R** asociadas con pérdida de funcionalidad de la proteína sintetizada dan como resultado mayor producción de feomelanina que se traduce en piel y cabello más claro, además de que la feomelanina contribuye al daño causado por rayos UV al generar radicales libres cuando se está expuesto a radiación UV.

Signos de la foto-pigmentación

- ☑ Manchas y pecas.
- ☑ Ruptura de capilares.
- ☑ Adelgazamiento de la piel y líneas finas.
- ☑ Enrojecimiento.

¿Qué es la foto-protección?
Tu cuerpo está equipado con las respuestas naturales para neutralizar los rayos UV una vez que penetran su piel. En la piel se inicia un proceso fotoquímico que convierte la energía de los rayos UV en pequeñas e inofensivas dosis de temperatura.

Si la energía no es dispersada puede inducir la formación de radicales libres. Este análisis genético realizado puede ayudar a identificar las predisposiciones genéticas que juegan un papel importante en determinar la capacidad natural de tu piel para hacer frente a los rayos del sol.

ESTRÉS OXIDATIVO (DAÑO POR RADICALES LIBRES)

PROTECCIÓN: BAJA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
SOD2	A:A	**Normal**	Miembro de la familia del superóxido dismutasa de hierro / manganeso
NQO1	G:G	**Normal**	NAD(P)H quinona deshidrogenasa, reducción de quinonas a hidroquinonas

Baja Normal Intermedia Alta

Interpretación

Tu genotipo está asociado a una **MENOR CAPACIDAD para producir antioxidantes esenciales**, los cuales alteran la sensibilidad a los contaminantes ambientales, tales como el smog de la ciudad.

Hacer lo posible para reducir la producción de radicales libres es esencial para tener una dermis sana por más tiempo.

Los radicales libres son moléculas altamente reactivas que dañan prácticamente cualquier molécula en nuestro cuerpo. Es una cadena de reacciones que puede causar estragos en cada capa de la piel incluyendo la hipodermis, dermis y la particularmente vulnerable epidermis.

Este tipo de daño celular en cualquiera de las capas de la piel, pueden ocasionar una apariencia sin brillo, sin vitalidad y avejentada. La decoloración, las manchas y una textura irregular de la piel son los signos característicos.

Signos y riesgos

A continuación, se enlistan algunos de los signos más comunes del estrés oxidativo.

- ☑ Piel opaca y sin vida.
- ☑ Pigmentación irregular.
- ☑ Textura áspera.
- ☑ Piel Seca o grasosa en exceso.

No debemos ser tan pesimistas ya que nuestros cuerpos han sido equipados con defensas naturales: Los Antioxidantes. En particular la Superóxido Dismutasa y el Glutatión son 2 antioxidantes esenciales producidos por nuestro organismo, los cuales inhiben el daño ocasionado por los radicales libres. Los Antioxidantes también tienen la capacidad de retrasar drásticamente algunos de los signos físicos del envejecimiento al minimizar las arrugas y preservar "el brillo" natural de la piel.

No todas las personas producen la misma cantidad de estos potentes Antioxidantes y es por ello que su escala de este análisis genético es la única y más poderosa revelación de su capacidad genética antioxidante.

medicina.genomica@genolifeadn.com

ACNÉ (SENSIBILIDAD E INFLAMACIÓN)

RIESGO: BAJO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO	FUNCIÓN
Intergen_11q13.1	G:G	**Normal**	Región no codificante entre RNASEH2C y KRT8P26, asociado a irritabilidad en la dermis.
Intergen_5q11.2	G:G	**Alterado**	Región no codificante entre AC027329.1 y AC026477.1 asociado a irritabilidad en la dermis.

Interpretación

Según el análisis de tu perfil, tienes un **riesgo genético BAJO** a presentar acné dada la elevada sensibilidad química y facilidad de inflamación de la piel

Te has preguntado alguna vez ¿por qué tu piel se vuelve más sensible en el invierno? ¿Has desencadenado irritación o erupciones cutáneas después de aplicarte algún perfume o cosmético?
La mayoría de estos problemas de sensibilidad y enrojecimiento son provocados por la primera línea de defensa de nuestro cuerpo, la inflamación.

Signos y riesgos

Los signos más comunes de acné son **resequedad, sensibilidad a químicos, comezón, enrojecimiento de la piel y erupciones cutáneas.**

¿Por qué experimentamos irritación?
La inflamación es la respuesta inmediata de tu organismo para regenerar y proteger a tu cuerpo de infecciones y toxinas. Un proceso inflamatorio excesivo es una de las causantes del envejecimiento prematuro de la piel. Aunque resulta muy efectivo en las respuestas a corto plazo, si la inflamación es continua, puede tener un impacto negativo. Comúnmente los signos sutiles de inflamación son sensibilidad de la piel, enrojecimiento e irritación.
Las variaciones clave evaluadas por nuestra prueba pueden ayudar a identificar diversos mecanismos inflamatorios con un impacto negativo en la piel.

INGREDIENTES TÓPICOS

- **Extracto de Guayaba:** Propiedades antibacteriales que ayudan a limpiar la piel.
- **Centella Asiática:** Antiinflamatorio que promueve la división celular y aumenta la síntesis de colágeno.
- **Aloe Vera:** Reduce el proceso inflamatorio
- **Ácido Linoleico:** Ayuda a reparar la barrera cutánea contra agentes externos.
- **EGF:** Estimula la reparación tisular al inducir las células madre de la piel.
- **Vitamina E:** Ayuda a reparar la barrera de la piel contra el estrés externo.
- **Ácido Hialurónico:** Ayuda a mantener la piel con volumen e hidratada.
- **Tomillo:** Antibacterial que también ayuda a proteger contra el estrés externo.

SUPLEMENTOS

- **Onagra:** Reduce el proceso inflamatorio.
- **Omega 3 (aceite de pescado):** Reduce el proceso inflamatorio.
- **Vitamina C:** Reduce el estrés oxidativo causado por los radicales libres.
- **Resveratrol:** Reduce el proceso inflamatorio y tiene un papel fundamental en el proceso interno de desintoxicación

TRATAMIENTOS MÉDICOS PROFESIONALES

- **LED:** Aumenta de forma segura la producción de colágeno y ayuda disminuyendo la respuesta inflamatoria, sin tener un efecto técnico.
- **Peeling de ácido salicílico:** Ayuda a mejorar la función de la barrera cutánea contra el estrés externo.

medicina.genomica@genolifeadn.com

CONTÁCTANOS

Lunes a Viernes: 08:00 A.M. – 05:00 P.M.
Sábados: 08:00 A.M. – 12:00 P.M.

https://genolifeadn.com

Dra. Yenelli Cedano Thomas, PhD
Análisis Genéticos y Diagnóstico Molecular
Cédula Profesional: 040904 / SSP-DGPRS-2012-985

Bioing. Alberto Abaroa Villanueva
Responsable del departamento de Bioinformática

https://genolife.app/v/?id=7b82db65f0c5899ab2a0820941454f9cfe43394c
Clave: 9204 1450

medicina.genomica@genolifeadn.com