



GenoKIDS[®]

Reporte Tipo GenoKID | 01 de enero de 2024



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

ACERCA DE GENOKIDS

El estudio genético **GenoKIDS** 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. 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 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.

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 GenoKIDS	2
RESUMEN DEL REPORTE	6
Comportamiento alimenticio	14
<i>Comportamiento compulsivo</i>	14
<i>Alimentación entre comidas</i>	15
<i>Percepción y sensibilidad al dulce</i>	16
<i>Percepción del gusto amargo</i>	17
Metabolismo de grasas	18
<i>Grasas saturadas</i>	18
<i>Grasas insaturadas</i>	19
<i>Tendencia de IMC en relación al consumo de grasas</i>	20
Predisposición al sobrepeso	21
<i>Sedentarismo</i>	21
<i>Apego a una dieta</i>	22
<i>Sensación de saciedad</i>	23
Sugerencias dietéticas	24
<i>Grasas</i>	24
<i>Carbohidratos</i>	25
<i>Proteínas</i>	26
Actividad física	27
<i>Motivación para hacer ejercicio</i>	27
<i>Tipo de ejercicio</i>	28
<i>Tiempo de ejercicio</i>	29
<i>Rendimiento deportivo</i>	30
Intolerancias	31
<i>Fructosa</i>	31
<i>Histamina</i>	32
<i>Lactosa</i>	33
<i>Cacahuete o maní</i>	34
<i>Almidón</i>	35
<i>Granos integrales</i>	36
<i>Gluten</i>	37
<i>Cafeína</i>	38
<i>Alcohol</i>	39
Vitaminas	40
<i>Vitamina A</i>	40
<i>Vitamina B2</i>	41
<i>Vitamina B6</i>	42



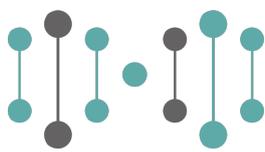
<i>Vitamina B7</i>	43
<i>Vitamina B9</i>	44
<i>Vitamina B12</i>	45
<i>Vitamina C</i>	46
<i>Vitamina D</i>	47
<i>Vitamina E</i>	48
Micronutrientes	49
<i>Arginina</i>	49
<i>Beta alanina</i>	50
<i>Calcio</i>	51
<i>Carnitina</i>	52
<i>Creatina</i>	53
<i>Cisteína</i>	54
<i>Coenzima Q10</i>	55
<i>Cobre</i>	56
<i>Fósforo</i>	57
<i>Glutati3n</i>	58
<i>Glutamina</i>	59
<i>Hierro</i>	60
<i>Luteína y zeaxantina</i>	61
<i>Melatonina</i>	62
<i>Magnesio</i>	63
<i>Omega 7</i>	64
<i>PUFAS (Omega 3 y Omega 6)</i>	65
<i>Prolina</i>	66
<i>Potasio</i>	67
<i>Selenio</i>	68
<i>Sodio</i>	69
<i>Tirosina</i>	70
<i>Zinc</i>	71
Inmunol3gico	72
<i>Asma</i>	72
<i>Artritis reumatoide</i>	73
<i>Diabetes mellitus tipo 1</i>	74
<i>Enfermedad celíaca</i>	76
<i>Enfermedad de Crohn</i>	77
<i>Enfermedad de Graves (Hipertiroidismo)</i>	79
<i>Hipotiroidismo primario</i>	80
<i>Esclerosis múltiple</i>	81
<i>Gota</i>	82
<i>Hemocromatosis hereditaria</i>	83

<i>Lupus</i>	84
<i>Vitiligo</i>	86
<i>Psoriasis</i>	87
Neurológico	88
<i>Trastorno de hiperactividad con deficit de atencion (THDA)</i>	88
<i>Trastorno de la conducta</i>	89
<i>Autismo</i>	90
<i>Bipolaridad</i>	91
<i>Depresión</i>	92
<i>Ansiedad</i>	93
<i>Migraña</i>	94
<i>Alzheimer</i>	95
Ortopédico	96
<i>Fracturas</i>	96
<i>Fatiga muscular</i>	97
<i>Dolor muscular</i>	98
<i>Calambres</i>	99
<i>Osteoporosis</i>	100
<i>Tendinopatías</i>	101



RESUMEN DEL REPORTE

COMPORTAMIENTO ALIMENTICIO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Comportamiento compulsivo	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	⚠
	COMT	Síntesis de catecol-o-metiltransferasa	
	NMB	Neuropéptido que regula el comportamiento alimentario	
	TAS2R38	Receptor de feniltiocamamida	
Alimentación entre comidas	MC4R	Receptor de melanocortina.	✓
Percepción y sensibilidad al dulce	TAS1R3	Percepción del sabor dulce de la sacarosa	⚠
	SLC2A2	Transportador de la glucosa	
Percepción del gusto amargo	TAS2R38	Receptor de feniltiocamamida	⚠
METABOLISMO DE GRASAS			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Grasas saturadas	APOA2	Regulación metabolismo lipídico	✓
Grasas insaturadas	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	✓
Tendencia de IMC en relación al consumo de grasas	PPARG	Proteína reguladora en diferenciación de adipocitos (gamma) (PPAR-gamma)	✓
PREDISPOSICIÓN AL SOBREPESO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Sedentarismo	INSIG2	Bloqueo del elemento de unión regulador de esteroides.	✓
	MC4R	Receptor de melanocortina.	
Apego a una dieta	ADIPOQ	Síntesis de adiponectina para oxidación de ácidos grasos y glucosa, el dominio colágeno participa en la composición de matriz extracelular y detección del estrés oxidativo.	⚠
	APOA2	Regulación metabolismo lipídico	
	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	
	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			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Grasas	APOA2	Regulación metabolismo lipídico	Puedes consumir 25-30 % de grasas
	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, el dominio colágeno participa en la composición de matriz extracelular y detección del estrés oxidativo.	
Carbohidratos	LIPC	Síntesis de lipasa de triglicéridos hepáticos	Puedes consumir 45-50% de carbohidratos
	MMAB	Cataliza la conversión de vitamina B12 a adenosilcobalamina	
	KCTD10	Antígeno de proliferación celular para síntesis de DNA y células además de supresor tumoral	
	TAS1R3	Percepción del sabor dulce de la sacarosa	
	PPARGC1A	Coactivador transcripcional del metabolismo energético	
Proteínas	N/A	No aplica	Puedes consumir 20-30% de proteínas

ACTIVIDAD FÍSICA			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Motivación para hacer ejercicio	BDNF	Factor neurotrófico derivado del cerebro (habilidades cognitivas, sistema motor)	⚠
Tipo de ejercicio	ACTN3	Gen codificante de la proteína actinina alfa-51	VELOCIDAD y FUERZA
	EDN1	Producción de endotelina	
	PPARD	Represión transcripcional y señalización de receptores en núcleo	
	INSIG2	Bloqueo del elemento de unión regulador de esteroides	
Tiempo de ejercicio	COMT	Síntesis de catecol-o-metiltransferasa	90 minutos
	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	
Rendimiento deportivo	NOS3	Producción de óxido nítrico-sintasa (3)	✓

INTOLERANCIAS			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Fructosa	ALDOB	Conversión reversible de la fructosa a gliceraldehído	✓
Histamina	AOC1	Metabolismo de histidina, degradación de la histamina y en el sistema inmunológico	✓
	HNMT	Gen codificante de la histamina n-metiltransferasa y desamina oxidasa.	
Lactosa	MCM6	Síntesis de Lactasa	✓
Cacahuete o maní	HLA-DRA	Gen codificante del complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica.	⚠



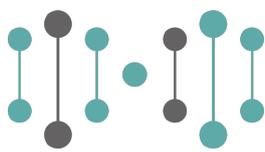
INTOLERANCIAS			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Almidón	AMY1	Codifica amilasa alfa 1A	⚠️
Granos integrales	FTO	Regulador de la masa grasa, la adipogénesis y la homeostasis energética	✅
	TCF7L2	Factor de transcripción 7 tipo 2. Codifica un grupo de alta movilidad (HMG) cuyo factor de transcripción es importante en la vía de señalización Wnt.	
Gluten	HLA-DQA1	Activar la respuesta inmune	⚠️
	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 ELMO1	Receptor celular para la función del sistema inmune 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			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Vitamina A	BCMO1	Codifica beta-caroteno monooxigenasa, enzima clave en el metabolismo de la vitamina A.	⚠️
Vitamina B2	MTRR	Síntesis de metionina	✅
	SLC52A3	Codifica una proteína transportadora de Riboflavina	
Vitamina B6	NBPF3	Eliminación de la vitamina B6	⚠️
Vitamina B7	BTD	Genera biotina libre para su aprovechamiento	✅
Vitamina B9	MTHFR	Síntesis de metilendetrahydrofolato 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			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Arginina	F12	Receptor de quinasa acoplado a proteína	⚠️
Beta alanina	AGXT2	Actividad alanina-glioxilato aminotransferasa	✅
Calcio	CASR	Transportadora de la vitamina D y metabolitos plasmáticos	✅
	GC	Transportadora de la vitamina D y metabolitos plasmáticos	



MICRONUTRIENTES			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Carnitina	SLC16A9	Actividad importadora transmembranal de ácido monocarboxílico	✓
Creatina	CKM	Cataliza la transferencia de fosfato en fosfato de creatina	✓
Cisteína	CTH	Convierte la cistationina derivada de la metionina a cisteína	⚠
Coenzima Q10	NQO1	Componente de las vías de transporte de electrones	✓
Cobre	ATP7B	Transporte de cobre, beta-polipéptido.	✓
Fósforo	ALPL	Eliminación de la vitamina B6 / codifica una proteína de la fosfatasa alcalina	✓
	PDE7B	Codifica una Fostodiesterasa específica de AMPc	
Glutación	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	✓
	CLOCK	Gen regulador del ciclo circadiano	
Magnesio	Intergen_11p14.1	Nucleotidasa dependiente de calcio	⚠
Omega 7	GCKR	Proteína reguladora para inhibición de la glucocinasa	✓
	PKD2L1	Canal catiónico no selectivo	
PUFAS (Omega 3 y Omega 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	PAH	Gen encargado de producir la enzima fenilalanina hidroxilasa, encargada de convertir la fenilalanina en tirosina	✓
Zinc	SLC39A14	Proteína transmembranal transportadora de solutos	✓
INMUNOLÓGICO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Asma	SLC22A5	Codifica proteínas integrales de membrana.	⚠
	GSDMB	Codificador de la familia de proteínas involucradas en la apoptosis celular.	



INMUNOLÓGICO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Artritis reumatoide	HLA-DQB1	Receptor celular para la función del sistema inmune	✓
	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios (coagulación, proliferación, diferenciación y apoptosis celular).	
	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 inhibitoria de células T.	
	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 mellitus tipo 1	HLA-DQA1	Codificador de la lectina tipo C	✓
	CTLA4	Proteína transmisora de señal inhibitoria 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 intergénica (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 celíaca	HLA-DQA1	Activa la respuesta inmune	⚠
	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	



INMUNOLÓGICO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Enfermedad de Crohn	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios (coagulación, proliferación, diferenciación y apoptosis celular).	⚠
	IL2RA	Receptor de interleucina-subunidad alfa	
	CDKAL1	Proteína reguladora de función de metiltiotransferasa	
	HLA-DQB1 / MTCO3P1	Variante intergénica (HLA-DBQ1 y MTCO3P1) de riesgo.	
Enfermedad de Graves (Hipertiroidismo)	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios (coagulación, proliferación, diferenciación y apoptosis celular).	✓
	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	Gen codificante del complejo de histocompatibilidad en la respuesta inmunológica.	✓
	Región HLA-G Clase 1	Codificador de la lectina tipo C.	
	IL2RA	Receptor de interleucina-subunidad alfa	
	IL7R	Recombinación durante el desarrollo de linfocitos	
Gota	SLC2A9	Transportadora de glucosa	⚠
Hemocromatosis hereditaria	HFE	Regulador de hierro homeostático	✓
Lupus	TNF	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios (coagulación, proliferación, diferenciación y apoptosis celular).	✓
	ITGAM	Regulación de procesos biológicos e inflamatorios (coagulación, proliferación, diferenciación y apoptosis celular).	
	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.	
	SKIV2L	Proteína involucrada en actividad antiviral que bloquea la traducción de Arn mensajeros ausentes de colas de Poliadeninas	



INMUNOLÓGICO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Vitiligo	BACH2	Respuesta inmune adaptativa primaria (células T y B)	⚠️
	CASP7	Ejecución de la fase de apoptosis	
	CD44	Proteína transportadora de solutos y moléculas pequeñas (principalmente glutamato)	
	IFIH1	Proteína asociada con la alteración de estructuras secundarias del RNA. Puede alterar la expresión	
	SLA	Síntesis de formas inactivas de hormona tiroidea	
	TICAM1	Proteína de acoplamiento con receptor de interleucina-1366	
	PTPN22	Codifica proteína reguladora de respuesta del receptor de células T y B	
Psoriasis	LCE3D	Síntesis de queratinocitos (células epidérmicas).	⚠️
	NOS2	Mediador biológico de radicales libres	
NEUROLÓGICO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Trastorno de hiperactividad con déficit de atención (THDA)	ANKK1	Codificador de dopamina/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 Chr2_p11.2	Variante intergénica asociada a trastorno conductual	
	LINC00331	Variante intergénica (posición 13q31.1, seguido del gen HSPD1P8) asociado a trastorno conductual	
	RNF150	Codificador de componentes integrales de membrana para unión iónica	
Autismo	Intergen Chr5p15.31	SNP en región intergénica asociada a autismo	✅
	ADRB2	Receptor beta-2-adrenérgico, señalizador de cardiomiocitos y regulación de calcio de células cardiacas.	
	AMPD1	Codificador de la enzima adenosina monofosfato desaminasa I, catalizador de la desaminación del AMP (adenosín monofosfato) a IMP (inosina monofosfato) en músculo esquelético.	
Bipolaridad	ANK3	Codificador de anquirina 3, encargado de activación y proliferación celular.	✅
Depresión	SLC6A15	Transportador de aminoácidos neutros.	⚠️
	TPH1	Biosíntesis de serotonina	
Ansiedad	SLC6A4	Transporte de serotonina	✅
	SLC6A4	Transporte de serotonina	
Migraña	MTHFR	Síntesis de metilendetrahidrofolato reductasa	⚠️
	PRDM16	Factor de transcripción del zinc con N-terminal.	
	LRP1	Receptor de lipoproteínas de baja densidad tipo 1	



NEUROLÓGICO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Alzheimer	APOE	Síntesis de lipoproteínas	✓
	APOC1	Metabolismo de lipoproteínas	
	CR1	Proteína transmembranal del sistema inmune asociada a Alzheimer	
ORTOPÉDICO			
Subcategoría	Gen	Función	Conclusión
Fracturas	VDR	Receptor de vitamina D, regulador metabólico y respuesta inmunológica.	✓
Fatiga muscular	NAT2	Codifica la enzima N-acetiltransferasa 2	⚠
Dolor muscular	COMT	Síntesis de catecol-o-metiltransferasa	⚠
Calambres	AMPD1	Síntesis de la 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)	⚠

COMPORTAMIENTO ALIMENTICIO

COMPORTAMIENTO COMPULSIVO

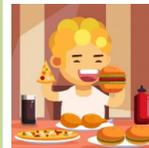
⚠ RIESGO: INTERMEDIO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FTO	AA	Alterado
COMT	AA	Normal
NMB	GT	Intermedio
TAS2R38	GA	Intermedio

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 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 el estilo de vida, el entorno y la genética.



Interpretación

De acuerdo a tu genotipo presentas riesgo moderado a desarrollar conductas compulsivas alimentarias debido a sensación de saciedad disminuida y como respuesta ante cambios en el estado de ánimo



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 catecolo-metiltransferasa, modifican 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

GEN	GENOTIPO	RIESGO: BAJO	RESULTADO
MC4R	TT		Normal



Interpretación

Esto significa que tu genotipo NO está asociado a 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: ALTO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TAS1R3	CT	Intermedio
SLC2A2	GG	Normal



Interpretación

De acuerdo a tu genotipo presentas menor capacidad de percibir el sabor dulce y por lo tanto mayor preferencia por las comidas dulces, se recomienda evitar consumo de postres, helados, dulces, panadería dulce y alcohol.

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 los 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 a padecer diversas enfermedades como diabetes mellitus no dependiente de insulina y el síndrome Fanconi-Bickel (acumulación de glucógeno en distintas partes del cuerpo) dada las tendencias a consumir mayores cantidades de azúcar (comidas dulces) a comparación del genotipo "normal".

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 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.

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.

PERCEPCIÓN DEL GUSTO AMARGO

⚠ RIESGO: ALTO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TAS2R38	AG	Intermedio
TAS2R38	CG	Intermedio



Interpretación

Tu genotipo está asociado a menor sensibilidad de percibir sabor amargo

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 ayudar a entender nuestra mayor o menor preferencia por ciertos alimentos.



Acerca de los genes

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 'normal' e intermedio.

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.

Recomendaciones

Las fuentes dietarias 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**, es posible que no percibas demasiado estos sabores lo que forzaría a consumirlo, y esto podría afectar tu estado nutricional y de salud.

METABOLISMO DE GRASAS

GRASAS SATURADAS

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
APOA2	AA	Normal

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.



Interpretación

Según tu genotipo, presentas un riesgo normal de desarrollar obesidad cuando se consume una dieta alta en grasas saturadas



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.

- **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.

GRASAS INSATURADAS

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FTO	AA	Normal

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.



Interpretación

Tu perfil genético indica que una ingesta elevada de grasas no saturadas y la ingesta baja de grasas saturadas en la dieta pueden facilitar la pérdida de peso, disminuir las reservas de grasa alrededor del abdomen y disminuir el riesgo de obesidad.



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

Se encuentra en alimentos vegetales y animales: salmón, aceites vegetales, nueces y semillas.

GRASAS MONOINSATURADAS

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.

TENDENCIA DE IMC EN RELACION AL CONSUMO DE GRASAS

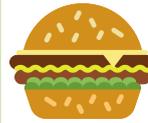
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
PPARG	CC	Normal



Interpretación

De acuerdo a tu perfil genético, el consumo de grasas monoinsaturadas 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. 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.



Acerca del gen

La proteína codificada por **PPARG** se ha visto implicada en la patología de numerosos padecimientos como la obesidad, diabetes, aterosclerosis 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.

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.

PREDISPOSICIÓN AL SOBREPESO

SEDENTARISMO

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
INSIG2	GC	Intermedio
MC4R	TT	Normal

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**).



Interpretación

De acuerdo a tus resultados, según las variantes analizadas no posees riesgo de presentar obesidad por comportamientos de sedentarismo.

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.

APEGO A UNA DIETA

⚠ RIESGO: INTERMEDIO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ADIPOQ	GG	Normal
APOA2	AA	Normal
FTO	AA	Alterado
FTO	AA	Alterado
MC4R	GG	Normal
PCSK1	TT	Normal



Interpretación

Tu resultado indica que presentas un grado de dificultad moderada 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.

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 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.

Recomendaciones

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.

SENSACIÓN DE SACIEDAD

✓ RIESGO: NORMAL		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
COMT	AA	Normal
NMB	GT	Intermedio



Interpretación

Según el análisis de tus variantes, presentas un riesgo bajo de presentar alteraciones en tu sensación de saciedad.

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.

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



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

Puedes consumir 25-30 % de grasas		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
APOA2	AA	Normal
LIPC	CT	Intermedio
PPARG	CC	Normal
ADIPOQ	GG	Normal

Interpretación

Escoge grasas principalmente de fuentes vegetales, pero evita el exceso de aceites utilizados en alimentos fritos. La recomendación es consumir del 25 al 30% de grasas en la dieta

Cada persona utiliza las fuentes de energía del organismo de una forma distinta. La cantidad de grasa que se quema 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 aún 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. El polimorfismo asociado a la variante analizada del gen **LIPC** beneficia al organismo, ya que 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 aterosclerosis 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. 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. 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.

CARBOHIDRATOS

Puedes consumir 45-50% de carbohidratos		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
LIPC	CT	Intermedio
MMAB	GG	Alterado
KCTD10	GC	Intermedio
TAS1R3	CT	Intermedio
PPARGC1A	CT	Intermedio

Los hidratos de carbono constituyen la principal fuente de energía ya que están formados por glucosa como unidad estructural. Esta molécula es necesaria en el cuerpo 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.



Interpretación

Escoge una dieta basada en plantas que es alta en carbohidratos complejos y evita carbohidratos simples o procesados. Debido a las variantes presentes en tu ADN, puedes tener una ingesta moderada en carbohidratos. La recomendación es un consumo de 45 a 50% de carbohidratos en la dieta.

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 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 **PPARγ** 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 enfermarse 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.

PROTEÍNAS

Puedes consumir 20-30% de proteínas

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.

Acerca de:

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. 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**.

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.

ACTIVIDAD FÍSICA

MOTIVACIÓN PARA HACER EJERCICIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BDNF	CC	Normal



Interpretación

Tu genotipo está asociado a cambios anímicos asociados 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' (**TC**) y 'alterado' (**TT**) 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.

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. 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 y FUERZA		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ACTN3	TC	Intermedio
EDN1	GG	Normal
PPARD	TT	Normal
INSIG2	CG	Intermedio

Interpretación

Tu genotipo está asociado a mejor rendimiento en ejercicios que incluyen contracción muscular: velocidad y fuerza

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

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.

TIEMPO DE EJERCICIO

90 minutos		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
COMT	AA	Normal
FTO	AA	Alterado
LEPR	GG	Normal
LIPC	CT	Intermedio

Interpretación

Riesgo a obesidad y colesterol elevado por sedentarismo. Realizar 90 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 cardíaca 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

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
NOS3	TT	Alterado

✓ Rendimiento: **ALTO**

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un mayor rendimiento deportivo

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 de los genes

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 **NOS3** 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.

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.

Frecuencia cardíaca ajustada

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.

Sin embargo, niveles muy altos de **NO** disminuyen la frecuencia cardíaca y el uso de energía a través de 3 mecanismos principales: Reducir la respuesta al calcio libre; Bloquear los receptores que desencadenan las contracciones y Bloquear el consumo de oxígeno en el músculo cardíaco.

Esto significa que el **NO** aumenta la frecuencia cardíaca durante el ejercicio moderado, pero tiene el efecto contrario durante el ejercicio agotador. Esto puede ayudar a mantener las reservas de energía y mejorar la función cardíaca durante la actividad física intensa.

INTOLERANCIAS

FRUCTOSA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ALDOB	GG	Normal

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).



Interpretación

Tienes un menor riesgo genético de padecer intolerancia a la fructosa

Acerca del gen

El gen **ALDOB** codifica la enzima aldolasa que cataliza la conversión reversible de la fructosa 1-6, difosfato a gliceraldehído 3-fosfato; 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.

HISTAMINA

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
AOC1	GT	Intermedio
AOC1	CC	Normal
HNMT	AG	Intermedio
HNMT	CT	Intermedio
HNMT	CC	Normal

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



Interpretación

Según tu perfil genético, presentas un riesgo bajo de ser intolerante a la histamina

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.

LACTOSA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MCM6	AG	Intermedio

✓ RIESGO: BAJO



Interpretación

Según tu perfil genético tienes un menor riesgo de padecer intolerancia a la lactosa.

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.

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 alimentos que son buenas fuentes de calcio.

CACAHUATE O MANÍ

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DRA	TT	Alterado

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.



Interpretación

Según la variante analizada, tu genotipo está asociado a un riesgo elevado de desarrollar alergia al cacahuate



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 médico 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

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
AMY1	AA	Normal

⚠ RIESGO: ALTO



Interpretación

Según la variante genética analizada presentas una menor capacidad de metabolizar el almidón

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.



Acerca del gen

El gen **AMY1A** codifica la enzima 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 **TT** o **AT** 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 **AA** se producirán menos copias, limitando la digestión.

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.

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, Papa cocida, Arroz blanco cocido, Avena cruda, Palomitas de maíz y Pan.

GRANOS INTEGRALES

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FTO	GG	Normal
TCF7L2	CC	Normal



Interpretación

Según las variantes genéticas analizadas, no presentas riesgo a desarrollar una reacción alérgica a los granos integrales.

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 en nuestro organismo. Los polimorfismos de riesgo analizados para estas variantes están asociados con una mayor probabilidad de **DIABETES TIPO 2** y aumento en el índice de masa corporal (**IMC**).

La proteína codificada por **TCF7L2** está involucrada en la homeostasis de la glucosa en sangre, cuyos 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.

Síntomas y riesgos

El trigo es uno de los motivos por los que se recomienda no introducir los cereales en la dieta del bebé hasta los 5-6 meses. En la edad adulta, el cereal con mayor porcentaje de personas alérgicas es, en cambio, el arroz. También pueden provocar reacciones alérgicas otros cereales convencionales como la **AVENA**, **MAÍZ**, **CENTENO** o la **CEBADA**. La **ESPELTA** y el **SORGO** puede provocar reacciones alérgicas con menor probabilidad, además estas sensibilizaciones tienden a desaparecer a partir de los cinco años. Sin embargo, el **BULGUR**, que es un derivado del trigo, posee una parecida capacidad alergénica a su cereal de origen. A pesar de todo, ninguno de estos cereales, derivados o sucedáneos está exento de producir alguna sensibilización. Algunas personas sufren alergia a un solo tipo de cereal o a varios y otras personas pueden padecer a todo el grupo, aunque este caso es menos probable.

Los componentes de los alimentos que, en mayor medida, pueden producir reacciones alérgicas suelen ser proteínas y se denominan alérgenos. Actualmente, el tema de la presencia de alérgenos en las comidas y preparaciones destinadas al público está muy controlado y legislado. Ante cualquier duda, todo proveedor debe disponer de la información sobre los alérgenos presentes en los productos que comercializa. En muchos casos, la alergia alimentaria a los cereales va remitiendo desde la niñez y, a partir de los cinco o seis años, puede haber desaparecido. Si se mantiene a partir de esta edad, lo habitual es que se mantenga de por vida.

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 como enrojecimiento, urticaria, eccemas, picor intenso, sensación de quemazón. También son frecuentes los síntomas digestivos que incluyen dolor y distensión abdominal, náuseas, vómitos, diarrea, estornudos repetidos, mucosidad, lagrimeo, ruidos respiratorios, dificultad en la respiración normal.

GLUTEN

⚠ RIESGO: INTERMEDIO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DQA1	CT	Intermedio
PTPN22	GG	Normal
STAT4	GG	Normal
HLA-DQ8	TT	Alterado
HLA-DRA	GT	Intermedio
HLA-DQB1	CT	Intermedio
ELMO1	GG	Normal

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.



Interpretación

De acuerdo a tu genotipo tienes un riesgo moderado de desarrollar enfermedad celiaca. Consulte a un especialista si presenta diarrea, calambres, flatulencias, fatiga o dolor en las articulaciones mientras consume alimentos que contienen 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.

Síntomas y riesgos

Si presentas síntomas como dolores abdominales, diarreas, vómitos y pérdida de peso puedes sospechar que se tratase de enfermedad celiaca 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.

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.

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.

CAFEÍNA

✓ Metabolizador: ALTO (RÁPIDO)		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
CYP1A2	AA	Alterado



Interpretación

Según el análisis de tu perfil genético, en relación al polimorfismo analizado en el gen CYP1A2 portas una variante genética asociada a mayor capacidad para metabolizar y tolerar la cafeína. Se recomienda no consumir más de 3 tazas de cafeína diarias.

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

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.

METABOLIZADOR LENTO

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

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ALDH2	GG	Normal

✓ Metabolizador: **BAJO (NORMAL)**



Interpretación

Según tu perfil genético, en relación al polimorfismo de ALDH2, presentas una enzima funcionalmente activa, esto significa es capaz de cumplir correctamente con su función, es decir, es capaz 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: Hasta **50** gramos/día.

MUJERES: 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.

VITAMINAS

VITAMINA A

⚠ RIESGO: ALTO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BCMO1	TC	Intermedio
BCMO1	AT	Intermedio



Interpretación

En relación a los polimorfismos analizados en el gen BCMO1, tu perfil genético indica riesgo a posible deficiencia de Vitamina A debido a que no se puede convertir el betacaroteno en la forma activa de la vitamina A.

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 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.



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 betacarotenos a retinol (nombre científico de la vitamina A) provocando entonces una hipercarotinemias 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.

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**.

Calabaza ½ taza (naranja) - **1010** microgramos de **RAE**; Zanahoria, cocida ½ taza - **650** microgramos de **RAE**; Camote, cocido sin piel - **600** microgramos de **RAE**; Atún aleta azul (75g) - **530** microgramos de **RAE** con vitamina A activa; Espinacas, cocidas ½ taza - **500** microgramos de **RAE**; Huevos (2 piezas) - **220** microgramos de **RAE** con vitamina A activa.

VITAMINA B2

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MTRR	CC	Normal
SLC52A3	AA	Normal
SLC52A3	GG	Normal

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.



Interpretación

Según tu perfil genético en relación a los polimorfismos analizados, tienes riesgo disminuido de una posible deficiencia de Vitamina B2.

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.

¿QUÉ ALIMENTOS SON FUENTE DE RIBOFLAVINA?

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: huevos, vísceras (como hígado y riñones), carnes magras y leche parcialmente descremada. Hortalizas verdes como espárragos, brócoli y espinaca y cereales fortificados, pan y otros productos a base de cereales.

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

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
NBPF3	TC	Intermedio



Interpretación

Según tu perfil genético, tienes un riesgo elevado a presentar niveles disminuidos de Vitamina B6 en sangre, debido a una alta capacidad de eliminación.

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**: Carne de cerdo, carne de res, chocolate oscuro (amargo), garbanzo, papas, pavo, plátanos y pistaches.

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

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BTD	GG	Normal



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: brócoli, camote, carnes, espicana, huevos, pescado, semillas, nueves y vísceras (hígado).

VITAMINA B9

⚠ RIESGO: ALTO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MTHFR	TT	Normal
MTHFR	AA	Alterado

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.



Interpretación

Según la variante genética analizada, tu perfil indica un riesgo elevado a posible deficiencia de Ácido fólico (Vitamina B9).

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. Los tejidos que tienen una rotación rápida son particularmente sensibles al ácido fólico, esto incluye los glóbulos rojos y blancos de la sangre, así como tejidos del tracto intestinal y del útero.

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 (funciona con la vitamina **B12** en la formación de nuevos glóbulos rojos), 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: espárragos, coles de brucas, hortalizas, espinacas, naranjas, cacahuete, frijol colorado, frijol negro, pan, harina de maíz, pastas, arroz, res, pollo, pescado y huevos.

VITAMINA B12

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
FUT2	GA	Intermedio



Interpretación

En relación al polimorfismo analizado, tu perfil genético no está asociado a posible deficiencia de Vitamina B12, por lo que los niveles en plasma tienden a ser elevados.

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 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.



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. La ingesta diaria recomendada es de **2.4** microgramos.

ALIMENTOS RICOS EN VITAMINA B12

Carne magra, Pescados y mariscos, Levadura nutricional fortificada, Leche de plantas fortificada, Productos lácteos y 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.

VITAMINA C

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC23A1	CC	Normal



Interpretación

El resultado de tu análisis revela que tu genotipo está asociado a niveles normales de vitamina C y no conlleva un riesgo a deficiencia.

La vitamina C (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, ayuda a controlar el exceso de radicales libres provocados por actividades intensas, mediante una potente acción antioxidante, equilibrando los procesos de destrucción.



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 **CC** 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, las comidas ricas en vitamina C son: brócoli, bruseles, coles, fresas, frijoles pintos, kiwi, naranjas y sandías.

VITAMINA E

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
APOA5	CC	Normal



Interpretación

En relación al polimorfismo analizado, tu perfil genético indica riesgo a posible deficiencia de Vitamina E, 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.

La vitamina E es un potente antioxidante. Su acción favorece la eliminación de los radicales libres generados por el organismo, evitando el estrés oxidativo y el daño inducido por el ejercicio 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 alfatocoferol (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. Los 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. Los alimentos ricos en Vitamina E son: almendras y cacahuates, aguacate, germinado de trigo, mamey, pescado, semillas de girasol.

La vitamina E de fuentes naturales figura comúnmente en las etiquetas de los alimentos y suplementos como "dalfa-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.

BETA ALANINA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
AGXT2	CC	Normal



Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, posees un riesgo disminuido de presentar niveles bajos de Beta-alanina..

Las funciones de la carnosina (β -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 aterosclerosis.

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
CASR	GG	Normal
GC	GG	Normal



Interpretación

El análisis de tu perfil genético indica que tu genotipo está asociado al metabolismo normal del 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 que participan 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 raquitismo además de trastornos en el crecimiento.

Recomendaciones

La ingesta diaria recomendada de calcio es de 1 gr (**1,000** mg). Además de los lácteos puedes encontrar calcio en los siguientes alimentos:

ALIMENTOS RICOS EN CALCIO

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 está 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.

CARNITINA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC16A9	AA	Normal

✓ RIESGO: BAJO



Interpretación

Según el análisis de la variante genética presentada, no existe riesgo de presentar bajos niveles 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 funcionan 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 variante 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 **1,000** mg de carnitina. Los alimentos ricos en carnitina son las carnes rojas principalmente, aves, pescados y productos lácteos.

CREATINA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
CKM	TT	Normal

✓ RIESGO: BAJO



Interpretación

Según tu perfil genético presentas un metabolismo normal de la Creatina.

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**).



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".

La creatina 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 que la creatina aumenta la masa muscular en un periodo corto de tiempo.

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 esprints. 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

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
CTH	GT	Intermedio



Interpretación

Según tu perfil presentas una predisposición genética de riesgo moderado a la deficiencia en el metabolismo de la Cisteína, aumentándose la concentración de cistationina.

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
 - **SI** responde a Vitamina **B6**, es hereditaria.
- Cistioninuria secundaria
 - **NO** responde a Vitamina **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.

COENZIMA Q10

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
NQO1	GG	Normal



Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, no presentas riesgo 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 ciertos alimentos.

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

COBRE

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ATP7B	GG	Normal



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 metalotioneína. Esta metalotioneína 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** mg es segura para los adultos.

FÓSFORO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ALPL	CT	Intermedio
PDE7B	TT	Normal



Interpretación

El resultado de tu análisis revela que presentas polimorfismos genéticos de riesgo disminuido asociados 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 hipofosfatemia, 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 varía 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.

GLUTATIÓN

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
GSTP1	GG	Alterado

El tripéptido glutatión es una de las sustancias más importantes que el cuerpo puede aplicar para la protección de la célula. En este sentido, el glutatión desempeña tres funciones de primera magnitud, como son sus efectos desintoxicantes, los reforzadores a nivel inmunológico y los antioxidantes.



Interpretación

Según el análisis de tu genotipo presentas riesgo elevado de presentar bajos niveles de glutatión.



Acerca del gen

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 sintetasas 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.

Recomendaciones

El glutatión está presente en las frutas y verduras frescas, el pescado y la carne, y en particular los espárragos, el aguacate y las nueces son ricos en esta sustancia. 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.

GLUTAMINA

GEN	RIESGO: INTERMEDIO	RESULTADO
GLS2	GENOTIPO CG	Intermedio

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.



Interpretación

Presentas un riesgo moderado de deficiencia de glutamina, se recomienda obtener suplementación adicional.



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 por sí mismo L-glutamina del 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 y el líquido cerebral y de la médula espinal.

Funciones:

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**). Algunas de sus funciones son:

Protección tisular, Efectos inmunomodular y antiinflamatorio, Preservación de glutatión y de la capacidad antioxidante, metabolismo del óxido nítrico y Preservación del metabolismo tisular en situación de estrés.

No obstante, aunque no presentes un riesgo alto de deficiencia si padeces algún problema de los detallados a continuación tu especialista deberá suplementar tu dieta con glutamina.

Recomendaciones

En alimentos con proteínas, como carne, pollo, pescado, huevos, productos lácteos y legumbres. El organismo también produce algo de glutamina, principalmente a partir de los aminoácidos de cadena ramificada **BCAA**.

Se recomienda consumir Glutamina cuando presentamos: Infecciones crónicas, Práctica deportiva intensa, Síntesis de glutatión, Inmunodeficiencia (p. ej. **SIDA**), Fenómenos de abstinencia de alcoholismo y Adicciones en general, Gastritis, Úlcera de estómago y duodeno (también colitis ulcerosa), Sobreestimulación motora y sensorial, Terapia complementaria en quimio y radioterapia, Síndrome del intestino permeable y Reprogramación metabólica.

La toma de glutamina resulta tener una importante función preventiva para el desarrollo de enfermedades como la de Crohn y la colitis ulcerosa.

HIERRO

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HFE	GG	Normal
HFE	CC	Normal

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.



Interpretación

Tu genotipo está asociado al correcto metabolismo y absorción del hierro en el intestino

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

En todos estos alimentos, se pueden encontrar dos tipos de hierro: hierro hemo y hierro no hemo. Las carnes pertenecen al primer grupo, mientras que los vegetales y cereales pertenecen al segundo. El hierro hemo es mejor absorbido por el cuerpo, mientras que para aquellos alimentos con hierro no hemo es aconsejable tomarlo junto a alimentos con vitamina C para mejorar esa absorción.

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.

LUTEÍNA Y ZEAXANTINA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BCMO1	GT	Intermedio



Interpretación

Según tus resultados, presentas una moderada capacidad de absorción de estas sustancias que puede ser compensada con una dieta balanceada sin necesidad de una suplementación extra.

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 hipercarotinemias que va de la mano de una deficiencia de vitamina A, esto resultado de mutaciones autosomales recesivas (es decir, hereditarias).

Síntomas y 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 puede encontrarse en diversos vegetales y granos, tales como: col rizada (kale), espinaca, lechuga romana, brócoli, calabaza, maíz, semillas de trigo, col de Bruselas, acelgas, apio, espárragos. La luteína también se encuentra en frutas naranjas o amarillas como: mango, papaya, naranjas, melón, guayaba, peras y, en la ciruela pasa. La zeaxantina se encuentra en ciertos vegetales y en ciertas frutas amarillas o naranjas, como: maíz, nectarinas, naranjas, papaya, berros.

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.

MELATONINA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
MTNR1B	CC	Normal
CLOCK	AA	Normal



Interpretación

Según el análisis de tu genotipo, no presentas riesgo de bajos niveles de melatonina por lo que es menos probable 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 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.

Síntomas y riesgos

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.

La melatonina cuenta con las siguientes funciones: Regulación de ritmos biológicos; Regulación neuroinmunológica; Modulación del citoesqueleto y actividad oncostática y antioxidante. La utilidad de la melatonina contra el insomnio se atribuye a la reducción que ésta genera del tiempo de latencia del sueño, de los despertares nocturnos y a que además promueve y prolonga la duración y calidad del mismo. La función antioxidante se debe a la activación de múltiples enzimas antioxidantes, como la superóxido-dismutasa, glutatión peroxidasa y glutatión reductasa.

Recomendaciones

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

- - Frutos secos: las nueces pueden aportar hasta 3,5 ng/g de nuez.
- - Vegetales: tomates.
- - Frutas: plátano y cerezas.
- - Cereales: de manera general todos tienen un aporte ya que son fuentes naturales de serotonina, pero el maíz la avena y el arroz son algunos de los alimentos con mayor aporte llegando a proporcionar entre **60 y 150** mcg por cada **100** gr de cereal.
- - Animales: Huevos.

MAGNESIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
Intergen_11p14.1	TC	Intermedio

⚠ RIESGO: INTERMEDIO



Interpretación

El resultado de tu análisis revela que presentas polimorfismos genéticos de riesgo moderado asociados a bajos niveles de magnesio.

El magnesio forma parte de más de **300** enzimas relacionados con la contracción muscular y el metabolismo de hidratos de carbonos, 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 intergénica 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: Legumbres, Nueces, Cereales, Espinacas, Leche y Yogurt.

OMEGA 7

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
GCKR	CC	Normal
PKD2L1	GG	Normal



Interpretación

El resultado de tu análisis revela que no posees alelos de riesgo asociados con deficiencia de omega 7.

El ácido palmítico 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. 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.



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

Lo podemos encontrar en bayas del espinillo 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).

PROLINA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
PRODH	CC	Normal

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.



Interpretación

Según el resultado del análisis de tu genotipo, no presentas riesgo de deficiencia de prolina.



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.

POTASIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TRPM6	TT	Normal



Interpretación

El análisis de tu perfil genético no indica un riesgo de presentar niveles disminuidos de potasio.

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 cardíaco 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.



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.

SELENIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
DMGDH	CT	Intermedio



Interpretación

El resultado de tu análisis revela que presentas polimorfismos genéticos de riesgo moderado asociados a bajos niveles de selenio.

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



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

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.

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

SODIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ACE	GA	Intermedio

✓ RIESGO: BAJO



Interpretación

De acuerdo a tu genotipo, presentas una capacidad de absorción de sodio normal, sin embargo, siempre es recomendable no consumir más de 2,400 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 enzima 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 (**2400** mg) para evitar presentar complicaciones cardiovasculares asociadas al consumo aumentado de este micronutriente.

TIROSINA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
PAH	GG	Normal

✓ RIESGO: BAJO



Interpretación

Según el análisis de variantes genéticas, no presentas riesgo de padecer 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

La tirosina es un aminoácido que se produce a partir de la fenilalanina, otro aminoácido, mediante la acción de la enzima fenilalanina hidroxilasa (**PAH**). El gen **PAH** codifica para esta enzima y se encuentra en el cromosoma **12** humano. Cuando hay mutaciones en el gen **PAH**, la enzima **PAH** no funciona correctamente y se acumula la fenilalanina en el organismo, causando una enfermedad llamada fenilcetonuria (**PKU**).

Síntomas y riesgos

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). Será necesario aumentar en su dieta alimentos ricos en este aminoácido. Los bajos niveles de este aminoácido pueden provocar, Disminución de la adrenalina y la dopamina (este aminoácido es su precursor), una sustancia estrechamente relacionada con los estados de ánimo suprime el apetito y ayuda a reducir la grasa corporal, apatía, falta de energía; Problemas para concentrarse y prestar atención.

Junto con el yodo, es necesario para la fabricación de hormonas tiroideas. Es esencial para la síntesis de la melanina (responsable del color del cabello y del pie). Participa en las funciones de las glándulas suprarrenales, tiroideas y pituitarias.

Recomendaciones

Se recomienda consumir alimentos ricos en tirosina:

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

ZINC

GEN	✓ RIESGO: BAJO GENOTIPO	RESULTADO
SLC39A14	GG	Normal



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, superóxidodismutasa 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 **CO₂**, etc.



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

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.

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 del 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.

INMUNOLÓGICO

ASMA

⚠ RIESGO: ALTO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC22A5	CT	Intermedio
GSDMB	TT	Alterado

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	5.34 - 5.87	5.34 - 5.87	
MODERADO	7.74 - 8.51	7.74 - 8.51	11.6%
ELEVADO	11.60 - 12.77	11.60 - 12.77	

Interpretación

Según las variantes genéticas analizadas tu genotipo está asociado a un riesgo elevado (11.60 %) 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 hiper 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.

ARTRITIS REUMATOIDE

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DQB1	TT	Alterado
TNF	GG	Normal
STAT4	GG	Normal
TNPO3	TT	Normal
PTPN22	GG	Normal
LCE3D	AG	Intermedio
CTLA4	AA	Normal
CCL21	GG	Normal
CD28	TT	Normal
CD2	TC	Intermedio

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.



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

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo genético leve (0.05 %) de desarrollar artritis reumatoide

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 MELLITUS TIPO 1

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DQA1	AA	Alterado
CTLA4	AA	Normal
IL7R	CC	Alterado
PTPN22	GG	Normal
BACH2	TT	Alterado
LINC01104	CC	Alterado
NAA25	AA	Normal
CLEC16A	GG	Normal

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	2.21 - 5.99	2.21 - 5.99	
MODERADO	6.04 - 18.68	6.04 - 18.68	3.62%
ELEVADO	18.76 - 33.91	18.76 - 33.91	

Interpretación

De acuerdo al análisis de tu genotipo presentas un riesgo leve (3.62 %) de padecer diabetes mellitus 1

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 1 (**DM1**) es un grupo de enfermedades metabólicas caracterizadas por hiperglucemia secundaria. Es 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.

Acerca de los genes

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.

En **CTLA4** existen polimorfismos que provocan isoformas de la proteína codificada, cuyo mal funcionamiento se relaciona con el desarrollo de enfermedades autoinmunes: diabetes mellitus, tiroiditis linfocítica crónica, celiaquía, lupus, entre otras.

La proteína codificada por **IL7R** tiene un rol crítico en el desarrollo de linfocitos, ya que un defecto/mutación en este gen se traduce en inmunodeficiencia combinada severa, aumentando riesgo de padecer enfermedades autoinmunes como diabetes tipo 1 y esclerosis múltiple.

Mutaciones de **PTPN22** están asociadas con un gran rango de desórdenes autoinmunes, según el alelo de riesgo identificado, la expresión génica provoca tanto aumento o disminución en el riesgo de padecer diabetes tipo 1, artritis reumatoide, lupus, enfermedad de Graves, entre otras.

La genética de **BACH2** está asociada a un polimorfismo de riesgo que produce una susceptibilidad de respuesta autoinmune adversa si condiciones genéticas y ambientales se cumplen, dando como resultado un riesgo elevado de padecer vitíligo y diabetes desde temprana edad dependiendo de la respuesta adaptativa que se vea comprometida por esta mutación.

Dada la cercanía con **AFF3**, los polimorfismos de **LINC01104** provocan una respuesta adversa del sistema inmunológico asociado al desarrollo de diabetes mellitus y nefropatía diabética.

La proteína codificada a partir de **NAA25** posee actividad de acetiltransferasa, cuyo desequilibrio a partir de mutaciones/polimorfismos desencadena susceptibilidad aumentada a padecer enfermedades autoinmunes, de las cuales destaca la diabetes tipo 1 dependiente de insulina.

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 afectada, al 3-8% en hijo de padre afecto y al **30%** cuando ambos progenitores son diabéticos tipo 1.

Puede ser del 3-6% para un hermano no gemelo de otro afecto, aumentando al 8% en caso de gemelos dicigóticos y, en el caso de gemelos monocigóticos, de un **30%** a los **10** años del diagnóstico del primer gemelo y del **65%** de haber desarrollado ambos la enfermedad a los **60** años.

ENFERMEDAD CELÍACA

⚠ RIESGO: INTERMEDIO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DQA1	CT	Intermedio
PTPN22	GG	Normal
STAT4	GG	Normal
HLA-DQ8	TT	Alterado
HLA-DRA	GT	Intermedio
HLA-DQB1	CT	Intermedio
ELMO1	GG	Normal

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

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.17 - 0.72	0.17 - 0.72	
MODERADO	0.77 - 2.92	0.77 - 2.92	2.41%
ELEVADO	3.02 - 3.33	3.02 - 3.33	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo moderado (2.41 %) de padecer enfermedad celíaca

Acerca de los genes

El alelo de riesgo de la variante analizada en **HLA-DQA1** genera una respuesta adversa considerable ya sea el genotipo intermedio o alterado al aumentar las posibilidades de presentar disintos trastornos del tipo autoinmune. Dicha mutación actúa de forma dominante, es decir, es heredable (hasta **87%** de probabilidad de presentarse 1 copia por parte del padre o madre).

Mutaciones en **PTPN22** están asociadas con un gran rango de desórdenes autoinmunes, según el alelo de riesgo identificado, la expresión génica provoca tanto aumento o disminución en el riesgo de padecer diabetes tipo 1, artritis reumatoide, lupus, enfermedad de Graves, entre otras.

Variaciones en **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.

Polimorfismos en **HLA-DQ8** provocan una alteración estructural de los sitios de unión, expresándose en una respuesta autoinmune adversa. El complejo **HLA-DRA** codifica dominios proteicos transmembranales, extracelulares y péptidos con roles importantes en respuesta inmunológica como sitios de unión.

El complejo de histocompatibilidad **HLA-DQB1** posee un rol importante en la respuesta inmunológica dependiente de linfocitos y macrófagos por su unión a antígenos.

Polimorfismos registrados de la variante analizada del gen **ELMO1** se han asociado con tendencias de celiaquía e intolerancia al gluten dado que está involucrado en procesos biológicos del sistema inmune, tanto metabólico como de respuesta.

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.

ENFERMEDAD DE CROHN

⚠ RIESGO: INTERMEDIO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TNF	GG	Normal
IL2RA	CC	Alterado
CDKAL1	CT	Intermedio
HLA-DQB1 / MTCO3P1	AA	Alterado

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.09 - 0.19	0.09 - 0.19	
MODERADO	0.21 - 0.77	0.21 - 0.77	0.24%
ELEVADO	0.85 - 0.86	0.85 - 0.86	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo moderado (0.24 %) de padecer Enfermedad de Crohn

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, 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).

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.

Explicación científica

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

La causa exacta de la enfermedad de Crohn se desconoce. Es una afección que se presenta cuando el sistema inmunitario del propio cuerpo ataca por error y destruye el tejido corporal sano (trastorno autoinmunitario). Cuando partes del tubo digestivo permanecen hinchadas o inflamadas, las paredes intestinales resultan engrosadas.

Los factores que pueden jugar un papel en la enfermedad de Crohn incluyen:

- Los genes y los antecedentes familiares (las personas que son blancas o de ascendencia judía europea están en mayor riesgo).
- Los factores ambientales.
- Tendencia del cuerpo a reaccionar en forma exagerada a bacterias normales en los intestinos.
- Tabaquismo.

La enfermedad de Crohn puede ocurrir a cualquier edad. Más a menudo se presenta en personas entre los **15** y los **35** años.

ENFERMEDAD DE GRAVES (HIPERTIROIDISMO)

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
TNF	GG	Normal
IL-23R	AC	Intermedio
IL-23R	AG	Intermedio

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.

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



Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo leve (2.36 %) de padecer Enfermedad de Graves

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).

Polimorfismos del gen **IL23R** tienden a estar involucrados en procesos del sistema inmune y respuestas inflamatorias, aumentando el riesgo de padecer enfermedad de Graves y enfermedades inflamatorias intestinales (Crohn, colitis ulcerosa, etc.).

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.

HIPOTIROIDISMO PRIMARIO

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
PTPN22	GG	Normal
CTLA4	AA	Normal

✓ RIESGO: **BAJO**

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	4.76 - 5.70	4.76 - 5.70	
MODERADO	5.71 - 9.52	05.71 - 9.52	4.76%
ELEVADO	9.53 - 12.38	9.53 - 12.38	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo leve (4.76 %) de padecer hipotiroidismo

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.

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.

Explicación científica

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

HIPOTIROIDISMO PRIMARIO, producido por alteraciones de la glándula tiroidea. Representa el **95%** de todos los casos de hipotiroidismo & **HIPOTIROIDISMO SECUNDARIO Y TERCARIO**, 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.

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.

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.

ESCLEROSIS MÚLTIPLE

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
HLA-DRA	GG	Normal
Región HLA-G Clase 1	AG	Intermedio
IL2RA	CC	Alterado
IL7R	CC	Alterado

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

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo leve (0.22 %) de padecer esclerosis múltiple

La esclerosis múltiple (**EM**) es una enfermedad autoinmunitaria que afecta el cerebro y la médula espinal (sistema nervioso central). Esta enfermedad afecta más a las mujeres que a los hombres. Este 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.

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.

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.

GOTA

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC2A9	AA	Normal

⚠ RIESGO: **NORMAL**



Bajo

Intermedio

Normal

Interpretación

Según el análisis de tu perfil genético presentas un riesgo 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. Existe evidencia científica de la existencia de determinadas variantes genéticas que están implicadas en su desarrollo.



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' (**AA**) 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
HFE	GG	Normal
HFE	AA	Normal

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.



Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo leve de padecer hemocromatosis

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.

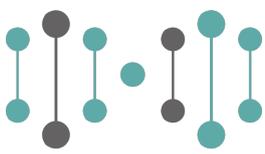
Explicación científica

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.

¿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
TNF	GG	Normal
ITGAM	CC	Normal
HLA-DQA1	CT	Intermedio
CTLA4	AA	Alterado
HLA-DRA	GG	Normal
STAT4	GG	Normal
SKIV2L	CC	Normal

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.32 - 2.52	0.49 - 3.91	0.01%
MODERADO	2.53 - 10.17	3.92 - 15.76	
ELEVADO	10.19 - 24.69	15.78 - 38.25	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo leve (0.01 %) 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.

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. 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 variante analizada del gen **TNF** ofrece información compleja pues dada la multifuncionalidad de la citoquina el genotipo intermedio y de riesgo aumentan la posibilidad de padecer enfermedades en diferentes áreas, si bien presentar un polimorfismo diferente a **GG** es raro, los genotipos 'raros' han sido más asociados a estos (lupus, artritis reumatoide, psoriasis, enfermedad de Crohn, enfermedad de Graves, asma y esclerosis múltiple).

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, tiroiditis linfocítica crónica, celiacía, 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 comunes incluyen:

- Dolor torácico al respirar profundamente.
- Fatiga.
- Fiebre sin ninguna otra causa.
- Malestar general, inquietud o sensación de indisposición (malestar).
- Pérdida del cabello.
- Pérdida de peso.
- Úlceras bucales.
- Sensibilidad a la luz solar.
- Erupción cutánea. Una erupción en forma de "mariposa" se desarrolla en

aproximadamente la mitad de las personas con **LES**. La erupción se observa principalmente en las mejillas y en el puente nasal.

La causa del **LES** no se conoce claramente. Puede estar asociada a los siguientes factores; Genéticos, Ambientales, Hormonales y Ciertos medicamentos.

VITILIGO

⚠ RIESGO: INTERMEDIO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
BACH2	TT	Alterado
CASP7	CC	Normal
CD44	AG	Intermedio
IFIH1	GG	Alterado
SLA	CT	Intermedio
TICAM1	CC	Alterado
PTPN22	GG	Alterado

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 vitiligo 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 vitiligo es desconocida.

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	1.46 - 1.90	1.46 - 1.90	
MODERADO	2.04 - 5.81	2.04 - 5.81	3.36%
ELEVADO	5.82 - 6.78	5.82 - 6.78	

Interpretación

Según el análisis de variantes realizado tu genotipo presenta un 3.36% que está asociado a un riesgo genético MODERADO de padecer vitiligo.

Explicación científica

El vitiligo 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 vitiligo 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 vitiligo es más notorio en las personas de piel oscura debido al contraste de los parches blancos frente a la piel oscura.

PSORIASIS

⚠ RIESGO: INTERMEDIO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
LCE3D	AG	Intermedio
NOS2	AG	Intermedio

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.

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.00 - 0.68	0.00 - 0.79	1.14%
MODERADO	0.81 - 1.14	0.95 - 1.33	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo moderado (1.14 %) de padecer psoriasis

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 (**NO**) 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).

Síntomas y riesgos

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 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.

Los siguientes factores pueden desencadenar un ataque de psoriasis o hacer que sea más difícil de tratar:

- Infecciones bacterianas o virales,
- Aire seco o piel seca,
- Lesión en la piel, como cortaduras, quemaduras, picaduras de insectos,
- Algunos medicamentos, por ejemplo, antipalúdicos, beta-bloqueadores y litio,
- Muy poca luz solar,
- Demasiada luz solar (quemadura solar).

NEUROLÓGICO

TRASTORNO DE HIPERACTIVIDAD CON DEFICIT DE ATENCIÓN (THDA)

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ANKK1	GG	Normal



Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo genético leve de desarrollar déficit de atención e hiperactividad

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.

No hay claridad sobre la causa del **THDA**. Puede estar vinculado a los genes y a factores en el hogar o sociales. Los expertos han encontrado que los niños con **THDA** son diferentes que aquellos niños sin este trastorno. La química cerebral también es diferente.



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 y riesgos

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

No presta atención a detalles, Problemas para enfocarse en tareas o juegos, No sigue instrucciones, No termina trabajos, Disgusto por tareas que requieran esfuerzo mental, Pierde objetos con frecuencia, Olvidadizo.

HIPERACTIVIDAD

Juega o se retuerce en su asiento, Habla todo el tiempo, Corre y trepa excesivamente, Siempre está moviéndose, Abandona su asiento cuando debe estar sentado, Dificultad para trabajar de forma silenciosa.

IMPULSIVIDAD

Problemas de impaciencia, Emite respuestas antes de terminar de escuchar instrucciones o preguntas, Interrumpe a los demás en conversaciones o juegos.

Recomendaciones

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.

TRASTORNO DE LA CONDUCTA

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
ARHGAP22	CC	Normal
Intergen Chr2_p11.2	AA	Normal
LINC00331	TT	Normal
RNF150	AA	Normal



Interpretación

Según el análisis de variantes realizado, tu genotipo está asociado a un riesgo genético leve de desarrollar trastornos conductuales

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. 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.

Acerca de los genes

Los polimorfismos de la variante analizada para **ARHGAP22** provocan una deficiencia en la regulación de motilidad celular, dicha deficiencia está relacionada a la presencia de sintomatología de trastorno conductual.

Polimorfismos en la región citogenética 2p11.2 afectan la expresión de los genes vecinos **AC016908.1** y **RNU6-1312P**; dichas mutaciones están asociadas con la sintomatología de trastornos conductuales.

Polimorfismos en la región citogenética 13q31.1 generan una modificación en la expresión del gen **HSPD1P8**, dicha mutación resulta en muestras de síntomas del trastorno conductual.

El polimorfismo en la variante específica analizada de **RNF150** está asociada a un riesgo mayor de presentar sintomatología de trastorno conductual.

Síntomas y riesgos

Los niños con trastorno de conducta tienden a ser impulsivos, difíciles de controlar y despreocupados por los sentimientos de los demás. Los síntomas pueden incluir:

- Rompimiento de las reglas sin una razón clara,
- Comportamiento cruel o agresivo hacia personas y animales,
- Ausentismo escolar (inasistencia, que comienza antes de los **13** años),
- Consumo excesivo de alcohol y/o de drogas psicoactivas,
- Inicio de incendios de manera deliberada,
- Mentiras para conseguir un favor,
- Vandalismo o destrucción de la propiedad.

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
Intergen Chr5p15.31	TT	Normal
ADRB2	CC	Normal
AMPD1	AG	Intermedio

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.



Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo reducido de padecer autismo

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.

Síntomas y riesgos

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.

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".

Recomendaciones

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
ANK3	CC	Normal
ANK3	CC	Normal



Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo genético leve de desarrollar 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.

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

- 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

EPISODIO DEPRESIVO

- Estado de ánimo deprimido diariamente
- Problemas para concentrarse o recordar
- Fatiga o desgano
- Sentimientos de minusvalía y culpa
- Pérdida de gusto por actividades favoritas
- Pensamientos de muerte o suicidio
- No conciliar el sueño o duerme demasiado
- Alejarse de los amigos

Explicación científica

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.

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 maniaco: Parto, Medicamentos como antidepresivos o esteroides, períodos de no poder dormir (insomnio) o consumo de drogas psicoactivas.

ANSIEDAD

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
SLC6A4	CC	Normal
SLC6A4	GA	Intermedio



Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo genético bajo de desarrollar ansiedad y 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 debido a que puede permitirte 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 posttraumático, 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. A veces, la ansiedad surge de una enfermedad que requiere tratamiento.

SÍNTOMAS DE ANSIEDAD

- Sensación de nerviosismo, agitación o tensión Sensación de peligro inminente, pánico o catástrofe,
- Aumento del ritmo cardíaco 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
MTHFR	AA	Alterado
PRDM16	TC	Intermedio
LRP1	CC	Normal

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	9.96 - 12.75	9.96 - 12.75	
MODERADO	13.45 - 19.17	13.45 - 19.17	18.74%
ELEVADO	20.45 - 25.56	20.45 - 25.56	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo moderado (18.74 %) de padecer migraña dado la eficiencia del procesamiento del ácido fólico y control en los niveles de homocisteína

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.



Acerca de los genes

Polimorfismos en el gen **MTHFR** influyen 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

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.

Los ataques de migraña pueden desencadenarse por cualquiera de las siguientes razones:

Abstinencia de cafeína, Cambios en niveles hormonales, Uso de píldoras anticonceptivas, Cambios en patrones de sueño, Tomar alcohol, Ejercicio o estrés físico, Ruidos fuertes, Luces brillantes, Brincarse comidas, Olores y perfumes fuertes, Fumar o exposición al humo, Estrés y ansiedad.

ALZHEIMER

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
APOE	TT	Normal
APOE	CC	Alterado
APOC1	AA	Normal
CR1	GG	Normal

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	0.59 - 3.54	0.59 - 3.54	
MODERADO	4.18 - 12.54	4.18 - 12.54	1.77%
ELEVADO	21.25 - 25.08	21.25 - 25.08	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo leve (1.77 %) de padecer 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 cardíacas, 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

GEN	GENOTIPO	RIESGO	RESULTADO
VDR	CC	✓ BAJO	Normal



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 ser 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 BsmI', 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.

CALAMBRES

GEN	GENOTIPO	RESULTADO
AMPD1	GG	Normal



Interpretación

Tu genotipo está asociado a un bajo riesgo genético de desarrollar calambres

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 un desequilibrio electrolítico como consecuencia de pérdida excesiva en la sudoración, o porque faltan determinadas vitaminas y/o minerales que fortalecen y mantienen la estructura del músculo.

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

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.

Existen otras causas que pueden provocar calambres musculares, entre las cuales destacan;

- 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.

OSTEOPOROSIS

✓ RIESGO: BAJO		
GEN	GENOTIPO	RESULTADO
LRP5	CC	Normal
LRP5	GG	Normal
VDR	CC	Normal

CONCLUSIÓN	MUJER	HOMBRE	RIESGO GENÉTICO
LEVE	07.69 - 9.99	2.88 - 3.74	
MODERADO	10.00 - 16.67	3.75 - 6.25	7.69%
ELEVADO	16.68 - 21.67	6.26 - 8.13	

Interpretación

Tu genotipo está asociado a un riesgo genético leve (7.69 %) 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 **VDR** se conoce como el 'polimorfismo BsmI', 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

En este apartado se analizan polimorfismos en los genes **LRP5** y **VDR** que causan variación normal en la densidad mineral ósea (**DMO**) y la resistencia ósea. Respecto al polimorfismo que analizamos en el Receptor de la Vitamina D, aquellas personas que tengan el genotipo **BB (AA)** son los que mayor riesgo tendrán a padecer osteoporosis.

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.

