



Powered by



# HealthPlan

DNA test



John Doe

ID: 00001

## ESTIMADO CLIENTE!

El libro que tiene en sus manos es un estudio genético personal que contiene información acerca de más de 150 locus cromosómicos del perfil genético, incluidos en 38 análisis distintos. Su análisis personal del perfil genético está compuesto de cuatro secciones temáticas, a través del cual aprenderá acerca de su predisposición genética para el desarrollo de enfermedades cardiovasculares, diversos tipos de cáncer y otras enfermedades, de igual manera descubrirá su respuesta individual a ciertos medicamentos y recibirá nuevos conocimientos con respecto a sus características físicas y habilidades genéticamente determinadas.

Su reporte genético lo guiará de forma clara e intuitiva desde la información general, a través de sus resultados personales y, finalmente, hasta el asesoramiento médico y las medidas preventivas. En consecuencia, le permitirá reducir el riesgo de desarrollar una enfermedad y/o ayudará a detectar la enfermedad desde el principio para un tratamiento oportuno.

El análisis genético personal HealthPlan está diseñado de acuerdo con las normas y directrices actuales para el análisis genético. Sigue las recomendaciones y disposiciones de la British Human Genetics Commission, destinada a la población general.

Tomamos gran importancia a la elección apropiada de marcadores genéticos. Existe un número extremadamente alto de marcadores genéticos disponibles, pero incluimos en el análisis solo aquellos que han demostrado ser confiables y para los cuales se ha realizado una calidad adecuada de investigación científica. Intentamos incluir resultados de estudios con alta confiabilidad estadística, que se han realizado en un conjunto de muestra de al menos 1,000 personas y que se han publicado de forma independiente en otros estudios. Elegimos en su mayoría estudios que han sido publicados en revistas científicas altamente reconocidas.

Se presta especial atención a la compilación adecuada de asesoramiento profesional y medidas preventivas. Los expertos especializados en el campo de la medicina y la farmacología se encargan de esto al proporcionar pautas apropiadas basadas en información genética.

Opera según los estándares ISO y donde se utiliza tecnología de diagnóstico molecular de la más alta confiabilidad y de última generación para analizar su ADN. El laboratorio es un proveedor certificado de servicios que se llevan a cabo en plataformas de genotipado producidas por Illumina Company (»proveedor certificado Illumina«).

Estamos convencidos de que con la ayuda de su análisis genético personal HealthPlan usted puede influir positivamente en su salud. Le recomendamos que tome en consideración las medidas preventivas y las recomendaciones médicas, especialmente para los análisis donde aumenta su riesgo genético. Sin embargo, nos gustaría que sepa que su análisis genético personal HealthPlan no contiene ningún diagnóstico y le recomendamos que consulte a su médico personal en el caso de ajustar su estilo de vida para prevenir enfermedades y mantener su salud de forma óptima.



# CONTENIDO

<b>ANÁLISIS GENÉTICO PERSONAL</b>	<b>6</b>
<b>PRUEBAS GENÉTICAS</b>	<b>10</b>
<b>DATOS GENÉTICOS INTERESANTES</b>	<b>14</b>
<b>CÓMO UTILIZAR LA GUÍA GENÉTICA</b>	<b>16</b>
Demostración de resultados para medicamentos y rasgos	17
Demostración de resultados de enfermedades	18
<b>RIESGO GENÉTICO PARA CIERTAS ENFERMEDADES</b>	<b>21</b>
Enfermedad de Alzheimer	22
Asma	24
Fibrilación auricular	26
Enfermedad celíaca	28
Glaucoma	30
Esclerosis múltiple	32
Presión arterial elevada (Hipertensión)	34
Psoriasis	36
Artritis Reumatoide	38
Síndrome de las piernas inquietas	40
Diabetes mellitus tipo 1	42
Diabetes mellitus tipo 2	44
Infarto al miocardio (Ataque al corazón)	46
Tromboembolismo venoso	48
Cálculos biliares	50
<b>FACTORES DE RIESGO GENÉTICO PARA DESARROLLAR CÁNCER</b>	<b>53</b>
Cáncer de piel (Carcinoma de células basales)	54
Cáncer de pulmón	56

Cáncer colorectal	58
Cáncer de próstata	60
<b>RESPUESTA A MEDICAMENTOS</b>	<b>63</b>
Clopidogrel - Prevención de la coagulación de la sangre	64
Metformina - Regulación de la glucosa sanguínea	65
Omeprazol - Inhibición de la secreción del ácido gástrico	66
Perindopril - Tratamiento de la enfermedad coronaria estable	67
Estatinas - Bajan los niveles de colesterol en la sangre	68
Warfarina - Prevención de la coagulación sanguínea	69
<b>CARACTERÍSTICAS Y RASGOS FÍSICOS DETERMINADOS GENÉTICAMENTE</b>	<b>71</b>
Color de ojos	72
Sensibilidad al dolor	73
Estructura muscular	74
Adicción a la nicotina	75
Resistencia a la infección por norovirus	76
Resistencia a la malaria (tipo Duffy)	77
Calvicie	78
Metabolismo del alcohol	79
Metabolismo de la cafeína	80
Metabolismo de la lactosa	81
Memoria episódica	82
Tipo de cerumen	83
Aprendizaje de errores	84
Percepción del sabor amargo	85
<b>GENES ANALIZADOS</b>	<b>86</b>
<b>FUENTES CIENTÍFICAS</b>	<b>100</b>

## RIESGO GENÉTICO PARA CIERTAS ENFERMEDADES

Enfermedad de Alzheimer	● Riesgo bajo	Su riesgo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer es bajo. Aunque la enfermedad permanece incurable hasta el momento, usted mismo puede influenciar el curso de su riesgo a enfermarse y mitigar síntomas con los medicamentos adecuados.
Asma	● Riesgo parcialmente incrementado	Hemos determinado que tiene un riesgo parcialmente incrementado para desarrollar asma. El asma se desarrolla principalmente en la infancia. Existen numerosas medidas preventivas que pueden ayudar a reducir la probabilidad de desarrollar la enfermedad.
Fibrilación auricular	● Riesgo parcialmente incrementado	Los resultados de su estudio demuestran que tiene un riesgo genético parcialmente incrementado para desarrollar fibrilación auricular, lo cual no es muy favorable para su salud. Sin embargo, es importante estar alerta ya que la genética no es el único factor que influye sobre el desarrollo de la enfermedad.
Enfermedad celíaca	● Riesgo incrementado	El análisis extendido de sus genes, los que están involucrados en el desarrollo de enfermedad celíaca, ha revelado que tiene un riesgo incrementado de desarrollar la enfermedad. Sin embargo, esta es solo una predisposición y no quiere decir que definitivamente la desarrollará.
Glaucoma	● Riesgo ligeramente bajo	Tiene un riesgo ligeramente bajo para desarrollar glaucoma en comparación con el resto de la población. Sin embargo, es recomendable seguir las medidas preventivas.
Esclerosis múltiple	● Riesgo bajo	Tiene un riesgo bajo para desarrollar esclerosis múltiple según tu análisis genético. La enfermedad sigue sin ser curable, pero su desarrollo puede impedirse con medicamentos adecuados, una alimentación saludable y un estilo de vida activo.
Presión arterial elevada (Hipertensión)	● Riesgo parcialmente incrementado	Su composición genética determina un riesgo parcialmente incrementado de desarrollar hipertensión. Por este motivo recomendamos que siga con detenimiento las medidas preventivas. Una presión arterial elevada no es razón para preocuparse, ya que el tratamiento de la hipertensión tiene un índice de éxito es muy alto.
Psoriasis	● Riesgo bajo	Su riesgo de desarrollar psoriasis es bajo, aunado a esto su riesgo absoluto de padecer la enfermedad también es bajo debido a que en promedio, solamente el 2.5 por ciento de la población es afectada por la psoriasis.
Artritis Reumatoide	● Riesgo parcialmente incrementado	Sus genes determinan que presenta un riesgo parcialmente incrementado a desarrollar artritis reumatoide. Sin embargo, esto no quiere decir que la enfermedad se va a desarrollar definitivamente.
Síndrome de las piernas inquietas	● Riesgo incrementado	Su composición genética determina un riesgo incrementado genético para desarrollar el síndrome de piernas inquietas. Medidas preventivas simples pueden ayudar en caso de que aparezcan síntomas del síndrome.
Diabetes mellitus tipo 1	● Riesgo incrementado	Hemos determinado que su riesgo genético para desarrollar la diabetes mellitus tipo 1 está incrementado. La enfermedad suele tener su aparición en la infancia o adolescencia. Las personas adultas tienen un riesgo muy bajo de desarrollar la diabetes mellitus tipo 1.
Diabetes mellitus tipo 2	● Riesgo moderado	Tiene un riesgo genético moderado para desarrollar diabetes mellitus tipo 2. Usted puede realizar varias acciones para prevenir el desarrollo de la enfermedad y mitigar sus consecuencias, por este motivo aconsejamos que tome en consideración las distintas medidas de prevención.

## RIESGO GENÉTICO PARA CIERTAS ENFERMEDADES

Infarto al miocardio (Ataque al corazón)	● Riesgo moderado	El análisis de su composición genética nos ha demostrado que usted tiene un riesgo de infarto de miocardio moderado, y puede reducir este riesgo llevando un estilo de vida saludable.
Tromboembolismo venoso	● Riesgo parcialmente incrementado	El análisis de genes asociados al desarrollo de tromboembolismo venoso, ha demostrado que es portador de variantes genéticas menos favorables, y que por lo tanto tiene un riesgo parcialmente incrementado de padecer tromboembolismo venoso.
Cálculos biliares	● Riesgo ligeramente bajo	El análisis de la secuencia del gen ABCG8 ha demostrado que tiene dos copias comunes del gen presente. Esta composición genética está presente en el 80% de las personas de raza caucásica y determina un riesgo ligeramente menor de desarrollar cálculos biliares.

## FACTORES DE RIESGO GENÉTICO PARA DESARROLLAR CÁNCER

Cáncer de piel (Carcinoma de células basales)	● Riesgo moderado	En comparación con el resto de la población humana, su perfil genético determina un riesgo moderado para desarrollar carcinoma de células basales. Sin embargo, es importante mencionar que la genética no es el único factor determinante para el desarrollo de cáncer de piel.
Cáncer de pulmón	● Riesgo ligeramente bajo	Su composición genética determina que tiene un riesgo ligeramente bajo para desarrollar cáncer de pulmón. Debido a que fumar es el factor de riesgo más importante para desarrollar la enfermedad, aunque su genética nos marque un riesgo ligeramente bajo, le recomendamos dejar de fumar en caso de que sea fumador.
Cáncer colorrectal	● Parcialmente incrementado	Hemos determinado que su riesgo genético para desarrollar cáncer colorrectal está parcialmente incrementado. Además de sus factores genéticos, algunos factores del medio ambiente también son importantes para el desarrollo de la enfermedad. Podemos utilizar estos factores ambientales a su ventaja para reducir su riesgo de desarrollar la enfermedad.
Cáncer de próstata	● Riesgo moderado	Hemos determinado que tiene un riesgo genético moderado para desarrollar cáncer de próstata. Podemos recomendarle que se adhiera a las diversas medidas preventivas de la enfermedad.

## RESPUESTA A MEDICAMENTOS

Clopidogrel - Prevención de la coagulación de la sangre	● Metabolismo menos eficiente del clopidogrel	Una de las dos copias de su gen CYP2C19 codifica una enzima inactiva. Es por esto por lo que usted necesite un reemplazo de la terapia con clopidogrel por un tratamiento alternativo.
Metformina - Regulación de la glucosa sanguínea	● Probabilidad promedio de eficacia de la metformina	Según el resultado de su análisis genético, usted pertenece a un grupo de personas para quienes la terapia con metformina muestra una efectividad promedio.
Omeprazol - Inhibición de la secreción del ácido gástrico	● Función efectiva de omeprazol	Usted es portador de una copia normal y una copia rara del gen CYP2C19, que codifica a una enzima menos activa. Sin embargo, este no tiene efecto sobre el metabolismo del omeprazol, por lo que la terapia es recomendable en dosis normales.
Perindopril - Tratamiento de la enfermedad coronaria estable	● El perindopril es un tratamiento efectivo	Usted es portador de la combinación genética de AT1 y BK1, lo que determina que la terapia con perindopril será exitosa.
Estatinas - Bajan los niveles de colesterol en la sangre	● Probabilidad normal de desarrollar miopatía	Usted es portador de dos copias normales del gen SLCO1B1, hasta el momento es completamente seguro para usted tomar medicamentos del grupo de las estatinas que contiene ingredientes activos pravastatina, simvastatina o atorvastatina.
Warfarina - Prevención de la coagulación sanguínea	● Mayor dosis inicial de warfarina	Debido a la combinación de sus genes, usted necesita iniciar el tratamiento con una dosis elevada de warfarina.

## CARACTERÍSTICAS Y RASGOS FÍSICOS DETERMINADOS GENÉTICAMENTE

Color de ojos	● 72% de probabilidad de ojos azules, 27% de probabilidad de ojos verdes, 1% de probabilidad de ojos cafés	El análisis genético ha demostrado que usted es portador de dos copias comunes del gen HERC2. Aproximadamente el 63 por ciento de las personas de origen caucásico tienen este tipo de perfil genético.
Sensibilidad al dolor	● Sensibilidad moderada al dolor	El gen SCN9A está asociado con el control de los niveles de dolor que un individuo puede detectar. Sus análisis ha demostrado que usted es un portador de dos copias comunes del gen SCN9A, que determina que su percepción al dolor es normal.
Estructura muscular	● Gran resistencia muscular	Su análisis genético ha demostrado que usted es portador de las secuencias genéticas de los genes ACTN3 y PPAR alpha, que le dan una predisposición para tener más éxito en los deportes donde se requiere resistencia, similar a los corredores de larga distancia.
Adicción a la nicotina	● Riesgo bajo de adicción	Su riesgo de adicción a la nicotina es bajo, esto se debe a que usted es portador de dos copias favorables del gen CHRNA3. Aproximadamente el 38 por ciento de todas las personas tienen este tipo de perfil genético.

## CARACTERÍSTICAS Y RASGOS FÍSICOS DETERMINADOS GENÉTICAMENTE

Resistencia a la malaria (tipo Duffy)	● Usted no es resistente a la infección	El análisis del gen DARC, que codifica para el antígeno Duffy, revela que usted es un portador de dos copias comunes del gen. Esta composición genética está asociada con susceptibilidad de la infección por el parásito Plasmodium vivax y knowlesi, que podrían causar malaria.
Resistencia a la infección por norovirus	● Usted no es resistente a la infección	Su análisis genético ha demostrado que usted es portador por dos copias alteradas del gen FUT2, que determina que usted no es resistente a la infección por los novovirus. Aproximadamente el 50 por ciento de las personas caucásicas tienen este tipo de composición genética.
Calvicie	● Alta probabilidad para desarrollar calvicie	Su análisis del gen AR y la región del ADN entre los genes PAX1 y FOX demostraron que usted es portador de una composición genética que determina aproximadamente un 70% más de probabilidad de desarrollar calvicie comparado a la población general.
Metabolismo del alcohol	● Metabolismo del alcohol eficiente	Tu composición genética determina un metabolismo de alcohol eficiente. Eres un portador de perfil genético favorable y lo más probable es que no tengas problemas con el metabolismo del alcohol ni reacciones desfavorables al mismo.
Metabolismo de la cafeína	● Metabolismo de la cafeína acelerado	El análisis de su gen CYP1A2 ha revelado que ambas copias del gen están presentes en una variante común, esto determina un metabolismo acelerado de la cafeína. Aproximadamente el 52 por ciento de la población caucásica metaboliza la cafeína tan rápido como usted.
Metabolismo de la lactosa	● Metabolismo efectivo	El análisis de su ADN ha demostrado que es portador de una copia favorable y una copia desfavorable del gen MCM6. Esto quiere decir que tiene una cantidad ligeramente menor de enzimas de lactasa en su cuerpo, lo cual es suficiente para tener una digestión eficiente de lactosa.
Memoria episódica	● Mejor memoria episódica	Usted es portador de una copia común y una copia rara del gen KIBRA, por lo que tiene mejor memoria episódica en comparación con las personas que tienen dos copias comunes del gen. Aproximadamente 43 por ciento de la población tiene el mismo perfil genético que usted.
Tipo de cerumen	● Usted tiene cerumen de tipo húmedo	El análisis genético ha demostrado que usted tiene dos copias comunes del gen ABCC11. Este perfil genético es más frecuente en población y determina que usted tiene cerumen de tipo húmedo.
Aprendizaje de errores	● Aprendizaje ligeramente más eficaz de los errores	Su análisis del gen DRD2, que afecta la eficacia de aprender de los errores, ha demostrado que usted es portador de una copia común y una copia rara del gen, resultando en un aprendizaje ligeramente más eficaz de los errores. Aproximadamente el 31 por ciento de todas las personas tienen este tipo de perfil genético.
Percepción del sabor amargo	● Percepción menos intensa al sabor amargo	Usted es portador de dos variantes comunes del gen TAS2R38 en ambos cromosomas, y por lo tanto hay una probabilidad del 80 por ciento de que no pueda percibir ciertos gustos amargos.

# PRUEBAS GENÉTICAS

## Las personas son casi idénticas entre sí

Como todos los seres vivos en la tierra, los seres humanos son también el resultado del desarrollo evolutivo de hace millones de años. El material hereditario que determina nuestro desarrollo y apariencia se transmite de generación en generación - es por ello que la mayoría de las personas tienen dos piernas y manos, cinco dedos en cada extremidad, dos pulmones y un corazón. Estas son sólo algunas de las propiedades básicas comunes en dos individuos separados que comparten el 99.9% del mismo material hereditario.

Declaraciones "como el padre, como el hijo" son muy ciertas, ya que la composición genética de un individuo es una combinación única del material de ADN proporcionado por la madre y el padre, y las numerosas características y similitudes de esta composición son visibles en el exterior de la persona. Gregor Mendel descubrió esto en el siglo XIX, después de haber notado que las diferencias biológicas se heredan de los organismos progenitores como características específicas identificables. Para su investigación utilizó una planta de guisante, y demostró que la herencia de ciertos rasgos de la planta siguen particulares patrones.

## Pero seguimos siendo diferentes ...

La composición genética determina mucho más que la estructura de una planta de guisante, o el color de nuestros ojos y cabello, ya que tiene un impacto significativo en el desarrollo del cuerpo y organiza nuestra respuesta a estímulos ambientales. Después de un examen más detallado descubrimos que en realidad somos muy diferentes: algunos comen grandes cantidades y nunca ganan peso, otros son excepcionalmente talentosos en ciertos deportes, mientras que otros toman una taza de café y pasan una noche sin dormir. Estos y muchos otros rasgos individuales son en gran parte una consecuencia de las diferencias dentro del 0,1% restante de nuestra información hereditaria.

## Cada célula contiene ADN organizado en cromosomas

Somos únicos. Constamos de cien mil millones de células. Dentro de cada una de ellas existe la doble hélice del ADN que lleva información para crear un organismo. En cada célula hay dos copias de ADN: una del padre y la otra de la madre. Cada copia del ADN está en estructuras super-dobladas, llamadas cromosomas. En cada célula tenemos 23 pares de cromosomas. La excepción son los gametos (huevos y semen) en los que sólo tenemos una copia de ADN; Lo que significa sólo 23 cromosomas.



## El ADN se forma a partir de una secuencia de cuatro diferentes nucleótidos

La molécula de ADN está compuesta por aproximadamente tres mil millones de nucleótidos. Cada nucleótido consta de un grupo fosfato, pentosa (monosacárido con cinco átomos de carbono) y una base nitrogenada. Los nucleótidos individuales sólo difieren en bases nitrogenadas. El ADN humano contiene cuatro bases nitrogenadas diferentes y por lo tanto cuatro nucleótidos diferentes: citosina (C), guanina (G), timina (T) y adenina (A).



ADENINA	CITOSINA
TIMINA	GUANINA

## La secuencia específica de nucleótidos crea un gen

Imagina una hélice increíblemente larga (tres mil millones de nucleótidos) en la que se fija la secuencia de las letras C, G, T, A. Los sectores individuales de esta hélice increíblemente larga (partes de la secuencia específica de las letras C, G, T y A) llevan la información para la creación de proteínas y, en consecuencia, crean genes. Hay más de 25,000 de estos sectores, lo que significa que éste es el número preciso de genes que tenemos.

## Los genes llevan la información para la creación de proteínas

Las proteínas son la base del cuerpo. También todas las enzimas, las moléculas biológicas que son la clave para el correcto funcionamiento de nuestro organismo son proteínas por naturaleza. Las proteínas se construyen a partir de moléculas más pequeñas, denominadas aminoácidos. Los genes realmente llevan la información que le dicta a los aminoácidos, cómo crear la secuencia correspondiente. Los diferentes aminoácidos en una secuencia específica dan lugar a la proteína correspondiente.

## Los SNPs nos hacen únicos

La mutación en latín significa, cambio. Cuando nos referimos a una mutación genética, nos referimos al cambio en la secuencia del ADN. Esto puede ocurrir de varias maneras: un nucleótido puede ser insertado en una secuencia, otro puede ser borrado, y otro puede ser reemplazado por otro. La sustitución de un nucleótido por otro, que es heredado por los descendientes y mantenido dentro de la población, se llama SNP. Un SNP puede hacer que cambie la función de una proteína codificada por un gen. Y aunque las personas son idénticas en más del 99% de su notación hereditaria, los SNPs (y algunos errores raros de ADN) hacen que seamos únicos.

## Los SNPs son heredados de los padres y determinan el genotipo

Las células sexuales, a diferencia de las demás células del cuerpo, contienen sólo 23 cromosomas. Cada padre le da a su hijo 23 cromosomas, lo que significa que el cuerpo humano contiene 46 cromosomas; Por lo tanto cada una de nuestras células del cuerpo tiene dos copias de un gen para cada característica. Cuando las

# GENÉTICA Y ANÁLISIS GENÉTICO

copias del gen son idénticas, se denominan homocigotos, y cuando las copias son diferentes, se denomina heterocigoto. Este estado genético (homocigoto o heterocigoto) es el genotipo. Las copias de genes son diferentes cuando la secuencia de nucleótidos difiere en al menos un sitio. Por ejemplo, una copia genética contiene el nucleótido A en una localización específica, mientras que la otra copia tiene el nucleótido G en el mismo lugar. Decimos que esta persona tiene dos alelos diferentes en el mismo lugar.

## El genotipo influye en el fenotipo

Las dos copias del gen influyen juntos en la característica final, el fenotipo. Esto se puede ver claramente cuando heredamos la piel de uno de los padres, y un tono más oscuro del otro, lo que hace que nuestro tono de piel en algún lugar entre. Tanto la altura como el peso del cuerpo son también un ejemplo evidente. El fenotipo es la característica visible de un individuo, como la coloración de la piel mencionada anteriormente o el color del cabello, o cualquier otra característica, como el metabolismo de la cafeína, la predisposición a la presión arterial alta o la eficacia de la terapia con ciertos medicamentos.

## La importancia de los estudios de asociación

Numerosas enfermedades son influenciadas por varios genes, cada gen contribuye al riesgo final. El propio SNP no causa enfermedad; es sólo el cambio en una ubicación específica del ADN que está relacionado con el riesgo. El SNP se descubre con la ayuda de estudios de asociación en los que comparamos la composición genética de las personas que sufren de ciertas enfermedades con la de las personas sanas. Si encontramos que ciertos SNPs son más frecuentes entre las personas que sufren de ciertas enfermedades, podemos concluir que estos SNPs están relacionados con el desarrollo de dichas enfermedades.

## ¿El análisis genético dice la verdad absoluta?

Con el análisis de SNPs podemos calcular la probabilidad de desarrollo de una determinada enfermedad generalmente comparada con el riesgo promedio dentro de la población. A pesar de que esta es una probabilidad respaldada con una base estadística dentro de la investigación científica, conocer los SNP no puede predecir con certeza si un individuo desarrollará condiciones particulares o no. Varios factores ambientales pueden influir en el desarrollo de la enfermedad, así como posibles factores genéticos inexplicables.



## Aplicabilidad del análisis genético

El análisis genético no es una bola de cristal que predice el futuro. Es un punto de partida científicamente basado en el cálculo de la carga genética, que nos muestra el nivel de probabilidad de desarrollar enfermedad debido a nuestra composición genética. Teniendo en cuenta el hecho de que tanto los genes como el medio ambiente nos afectan, la información de este tipo puede ayudarnos a reducir el riesgo de enfermedades. Nos anima a cambiar de inmediato la forma en que vivimos (por ejemplo, dejar de fumar) ya sea ayudando al descubrimiento temprano de una enfermedad mediante exámenes preventivos tempranos (por ejemplo, bultos en el caso de cáncer de mama y agrandamiento de la próstata en el caso del cáncer de próstata) curando eficazmente la enfermedad.

El análisis genético nos permite predecir con bastante exactitud nuestra respuesta a la terapia con algunos medicamentos importantes. Con base en los resultados de su análisis genético, su médico puede ajustar la dosis de ciertos medicamentos en consecuencia o puede reemplazar la medicación principal por otra alternativa, que puede prevenir efectos secundarios (consecuencias para la salud) o mejorar la efectividad de la terapia.

Un análisis genético además de proporcionar información sobre la susceptibilidad a la enfermedad determinada genéticamente y la respuesta al medicamento ofrece información adicional. Por ejemplo, con la ayuda del análisis genético podemos determinar la respuesta del individuo a la lactosa, el alcohol y la cafeína, así como aprender sobre otros rasgos y talentos personales, que no se conocían hasta ahora.

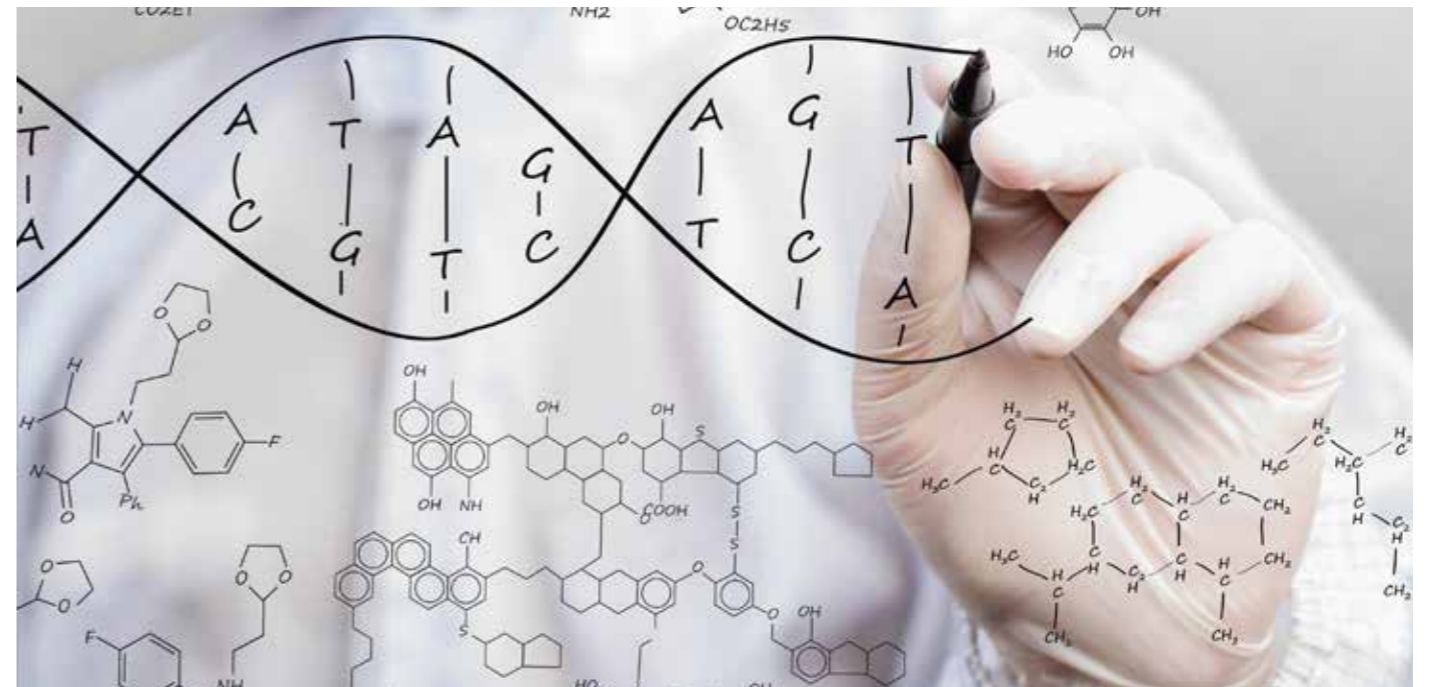
# DATOS GENÉTICOS INTERESANTES

- Los individuos comparten el 99.9% del mismo material genético y difieren solamente en el 0.1%.
- Semejanza genética - Las personas comparten el 7% del material genético con la bacteria E. coli, el 21% con los gusanos, el 90% con los ratones y el 98% con los chimpancés.
- Si tuviera que recitar toda la secuencia ATCG, pronunciando cada una de sus 3 mil millones de letras, la notación de material genético se hace a una velocidad de 100 secuencias ATCG por minuto sin dormir, comer o beber, se citaría durante 57 años.
- Si los 46 cromosomas estuvieran combinados y dispuestos longitudinalmente, la longitud total sería de 1,8 metros. Si todos los cromosomas de todos los núcleos del cuerpo humano (1014 células) estuvieran dispuestos longitudinalmente, medirían alrededor de 180 000 millones de kilómetros. Para una mejor comprensión, compárela con la distancia de la Tierra al Sol, que mide 150 millones de kilómetros. La longitud del ADN sería, por lo tanto, mil veces mayor.
- Un punto al final de una oración es el tamaño de miles de núcleos celulares.
- En el caso de las enfermedades hereditarias autosómicas recesivas, el gen recesivo, situado en un cromosoma autosómico, se transmite en la familia. Si una persona tiene sólo una copia de este gen, es su portador sin ser consciente de ello, ya que la enfermedad no se ha desarrollado.
- La hemofilia es una enfermedad recesiva y está vinculada al cromosoma sexual X. Las mujeres tienen dos cromosomas X. Es por eso que sólo los individuos portadores de dos genes

recesivos desarrollan la enfermedad. Las mujeres que llevan sólo un gen recesivo son las transmisoras de la enfermedad. Todos los hombres con el gen recesivo desarrollarán la enfermedad ya que sólo tienen un cromosoma X. Estos hechos eran bien conocidos con la población judía, ya que los hijos de las mujeres que se consideraban transmisoras de la enfermedad estaban exentos de la circuncisión.

- Además del ADN que se encuentra presente en el núcleo, las personas también tienen ADN presente en las mitocondrias. Este ADN sólo se hereda de la madre y se utiliza en estudios relacionados con la ascendencia femenina. Un hecho interesante observado en las abejas es que su ADN mitocondrial también puede ser heredado del padre.
- En promedio, uno de cada 180 niños nace con una anomalía cromosómica. El resultado de la anomalía frecuente es el síndrome de Down.
- Sólo el 2 por ciento del genoma humano contiene información sobre la formación de proteínas. Todo lo demás se llama regiones no codificantes.
- En un grupo típico de 50 monos africanos, hay más variaciones genéticas que en toda la raza humana. Esto significa que toda la raza humana es descendiente de un pequeño grupo de personas de la prehistoria. Este riesgo científico ha sido calculado sólo para fumadores. El riesgo general de la población de no fumadores es mínimo y los datos muestran que es inferior al 0,5%.

Especies	Ser humano	Gallina	Drosophila melanogaster (mosca del vino)	Mariposa	Maíz	Arroz
Número de cromosomas	46	78	8	Alrededor de 380	20	24
Número de genes (aprox.)	25.000	23.000	14.000	Desconocido	59.000	50.000
Longitud del genoma (millones pares)	3.300	1000	165	124.900	2.500	441





# CONTENIDO DEL ESTUDIO GENÉTICO (CÓMO UTILIZAR LA GUÍA GENÉTICA)

El propósito básico del estudio genético personal es permitirle a quien se lo realiza tener acceso a los secretos de su dotación genética e introducirle a los más novedosos descubrimientos científicos de una manera muy fácil y útil de entender y aplicar. Nosotros tenemos el poder de influenciar a los factores del medio ambiente que afectan a nuestra vida diaria conociendo nuestro potencial y nuestra predisposición genética. De esta manera tenemos la opción de regular las actividades en nuestra vida para utilizar nuestro potencial de una manera más efectiva o de evitar ciertos inconvenientes.

Para entender de mejor manera el contenido de su estudio genético personal, lea atentamente las instrucciones de la guía genética.

El objetivo de cada análisis es familiarizar al individuo con el campo particular de la genética de una manera clara e intuitiva. Cada estudio contiene una descripción general, medidas preventivas, un resultado genético y consejos médicos personalizados.

El análisis genético personal está dividido por temática en cuatro secciones, que son de color diferente para lograr una mayor transparencia y entendimiento. Cada sección contiene una tabla de contenidos, seguido por el análisis individual, que consiste en una descripción general de ciertos análisis, el resultado del análisis genético, medidas preventivas y consejos de salud apropiados

Los resultados se presentan en distintos colores para que resulte de mayor facilidad identificar a qué análisis debería prestar mayor atención:

- Verde denota un riesgo bajo; es un resultado favorable
- Naranja denota un riesgo moderado; es un resultado promedio
- Rojo denota un riesgo incrementado; es un resultado no favorable
- Gris denota un riesgo neutral, es un resultado no define ni positivo ni negativo.

Los resultados representados en colores nos dan un primer acercamiento a la información. Mayores detalles acerca del análisis genético están representados con gráficas y descripciones textuales a detalle.

# DEMOSTRACIÓN DE RESULTADOS PARA MEDICAMENTOS Y RASGOS

LA SECCIÓN DE MEDICAMENTOS Y RASGOS ESTÁ DIVIDIDA EN DOS PARTES:

**HEALTHPLAN • Contenido general para medicamentos**

## METFORMINA - regulación de la glucosa sanguínea

**SU RESULTADO**

**PROBABILIDAD PROMEDIO DE EFICACIA DE LA METFORMINA**

Según el resultado de su análisis genético, usted pertenece a un grupo de personas para quienes la terapia con metformina muestra una efectividad promedio.

Usted es un portador de la combinación alélica de los genes SLC22A1 y CT10RF65 que determinan un funcionamiento promedio de la metformina para el tratamiento de la diabetes mellitus tipo 2. Las investigaciones han demostrado que, en las personas con su genotipo, la terapia con metformina es más exitosa que en aquellos con una combinación de alelos desfavorables. En su caso, se observa una mayor reducción de hemoglobina glucosilada, que es signo de una terapia exitosa. Sin embargo, la función y la eficacia de la metformina también está influenciada por otros factores no genéticos. En caso de presentar diabetes mellitus tipo 2, los doctores tomarán en consideración los resultados de los exámenes de sangre (niveles de glucosa en la sangre y niveles de HbA1c) antes de prescribir el medicamento adecuado.

**SOBRE EL ANÁLISIS**

La metformina es un medicamento que se utiliza principalmente para regular los niveles de glucosa en la sangre. Sin embargo, la administración del medicamento también puede resultar en niveles bajos de triglicéridos y de colesterol LDL. La metformina es tomada principalmente para el tratamiento de la diabetes mellitus tipo 2, normalmente como monoterapia o en combinación con otros medicamentos. La eficacia de la metformina se analiza midiendo los niveles de glucosa en la sangre o por medio de la determinación de la hemoglobina glucosilada (HbA1c), cuya cantidad no debería ser superior al 7 por ciento; de lo contrario se considera que el uso de metformina es eficaz. Aunque la metformina es la primera opción de tratamiento de la diabetes mellitus tipo 2, su eficacia varía mucho entre individuos. Los factores más importantes que tienen influencia sobre la efectividad de la metformina son los genes SLC22A1 y CT10RF65.

**EL MECANISMO DE ACCIÓN DE LA METFORMINA**

La metformina trabaja principalmente de dos maneras básicas: mejorando la sensibilidad a la insulina en el organismo e inhibiendo la producción de glucosa en el hígado. La síntesis hepática de glucosa tiene lugar tres veces más rápido en personas que sufren de diabetes tipo 2 que en organismos sanos. Esto se debe a una actividad reducida de la enzima piruvato carboxilasa estimulada por el AMP (AMPK), que juega un rol importante en la regulación de la actividad de la insulina y el balance de energía de todo el cuerpo, y también participa en el metabolismo de la glucosa y lípidos. La metformina afecta la actividad de la AMPK con el fin de reducir la producción de la glucosa en un hígado, lo que resulta en niveles bajos de glucosa en la sangre. La metformina también reduce los niveles de glucosa en la sangre a través de otros mecanismos, haciendo más lenta la absorción de glucosa del intestino al torrente sanguíneo, aumentando la captación de glucosa en las células musculares, reduciendo su absorción en el tracto digestivo y aumentando la oxidación de los ácidos grasos. La eficacia de la metformina es principalmente afectada por el polimorfismo de dos genes. El gen SLC22A1 codifica el transportador 1 (OCT1) transmembrana que es importante para que el transportador de metformina a las células y fuera de ellas, mientras que otro polimorfismo está localizado en el gen CT10RF65. Este gen regula la actividad del gen ATM, que es responsable por la fosforilación y la activación de la enzima AMPK.

**SU GENOTIPO**

Gen analizado	Su genotipo
CT10RF65	AC
SLC22A1	AC

**MARCA REGISTRADA DE DROGAS**

**METFORMINA:**

- Agluro
- Avandamet
- Bucres
- Glucoptage
- Glucovance
- Metformina
- Metformin asorbido
- Teitar

65

Los campos sin color contienen información general sobre un medicamento o rasgo en particular e información adicional describiendo el contenido a detalle.

“Su resultado” incluye la presentación del resultado en color con una breve descripción. El consejo médico que se refleja en este apartado explica a detalle la relación que existe entre su composición genética y la respuesta individual que tiene ante cierto medicamento, brindándole una guía para el mismo. Las recomendaciones incluyen medidas prácticas y guías adecuadas de acción, guiando a una mejor salud y bienestar.

El nombre de los medicamentos señala la sustancia activa que es utilizada para el tratamiento. Para una mejor comprensión, en el capítulo de medicamentos, aparecen ejemplificados en una lista los nombres comerciales de dichas sustancias.

# DEMOSTRACIÓN DE RESULTADOS DE ENFERMEDADES

La columna localizada en la parte superior izquierda contiene información básica acerca de la enfermedad y le introduce a la temática general de la enfermedad, así como a información importante con respecto a síntomas y consecuencias de la misma.

La sección del medio, posicionado debajo de “Su resultado” contiene la información de su análisis genético.

Resultado en color con una descripción corta.

“Su riesgo” muestra su riesgo de por vida tomando en cuenta sus factores genéticos y su raza. El riesgo de por vida nos dice en promedio cuántas personas con la misma composición genética que la suya, desarrollará la enfermedad durante su vida.

“El riesgo de la población” –muestra el riesgo del “típico” individuo de una población del mismo grupo demográfico. Le proporciona el porcentaje de todas las personas que desarrollan cierta enfermedad durante el transcurso de su vida independientemente de su composición genética.

**HEALTHPLAN • Hipertensión**

## PRESIÓN ARTERIAL ELEVADA (HIPERTENSIÓN)



**SOBRE EL ANÁLISIS**

El corazón y los vasos sanguíneos tienen el rol de asegurar que el cuerpo humano reciba la sangre y nutrición a todos sus órganos. Esto requiere una presión sanguínea adecuada para las paredes vasculares. La presión sanguínea está regulada de manera cuidadosa, una presión arterial muy baja puede afectar el transporte de la materia, mientras que una presión arterial muy elevada puede afectar de manera severa los tejidos del cuerpo y dañarlos. La presión arterial elevada o hipertensión es una condición en la cual el sistema arterial del cuerpo eleva la presión arterial sistólica a más de 140 mmHg (lectura superior) y la presión diastólica a más de 90 mmHg (lectura inferior). La hipertensión se considera como una de las principales causas de enfermedad cardiovascular, la cual también es la causa más común de muerte. La Hipertensión, también conocida como “la asesina silenciosa”, por años, e incluso hasta décadas puede pasar desapercibida o con ausencia de síntomas de la enfermedad. Desafortunadamente, para cuando comienzan los síntomas numerosos órganos ya están grave e irremediablemente dañados.

**LA HIPERTENSIÓN CASI SIEMPRE AFECTA A MÁS HOMBRES QUE A MUJERES**

Durante la infancia su aparición es extremadamente rara. Sin embargo, su frecuencia aumenta a partir de la pubertad. Diversos estudios han demostrado que el 40% de adultos tiene una presión arterial mayor a lo normal. Los hombres suelen ser más afectados por la hipertensión que las mujeres, esto se debe principalmente a que los hombres suelen presentar mayor número de factores de riesgo como fumar y tomar alcohol.

**LAS CONSECUENCIAS SON NUMEROSAS...**

El daño al corazón es una de las consecuencias más serias, ya que conlleva a un debilitamiento del músculo cardíaco o, de manera más severa, a un infarto de miocardio. El daño al sistema nervioso también es una posibilidad que se manifiesta en forma de dolor de cabeza o problemas de visión, también puede ocurrir un derrame en el peor de los casos. Los riñones frecuentemente se ven afectados, lo cual puede llevar a una presión arterial mucho más elevada. Este ciclo vicioso puede ocasionar falla renal si la condición se trata de manera inadecuada o se ignora.

**LA HIPERTENSIÓN CASI SIEMPRE AFECTA A MÁS HOMBRES QUE A MUJERES**

Durante la infancia su aparición es extremadamente rara. Sin embargo, su frecuencia aumenta a partir de la pubertad. Diversos estudios han demostrado que el 40% de adultos tiene una presión arterial mayor a lo normal. Los hombres suelen ser más afectados por la hipertensión que las mujeres, esto se debe principalmente a que los hombres suelen presentar mayor número de factores de riesgo como fumar y tomar alcohol.

**LAS CONSECUENCIAS SON NUMEROSAS...**

El daño al corazón es una de las consecuencias más serias, ya que conlleva a un debilitamiento del músculo cardíaco o, de manera más severa, a un infarto de miocardio. El daño al sistema nervioso también es una posibilidad que se manifiesta en forma de dolor de cabeza o problemas de visión, también puede ocurrir un derrame en el peor de los casos. Los riñones frecuentemente se ven afectados, lo cual puede llevar a una presión arterial mucho más elevada. Este ciclo vicioso puede ocasionar falla renal si la condición se trata de manera inadecuada o se ignora.

**SU RESULTADO**

RIESGO PARCIALMENTE INCREMENTADO

53,90% SU RIESGO

40,00% EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

**CONSEJO MÉDICO**

Su composición genética determina un riesgo parcialmente incrementado de desarrollar hipertensión. Por este motivo recomendamos que siga con detenimiento las medidas preventivas. Una presión arterial elevada no es razón para preocuparse, ya que el tratamiento de la hipertensión tiene un índice de éxito es muy alto.

Un estilo de vida saludable y hábitos de alimentación adecuados son de gran importancia para la prevención de hipertensión. Es muy importante mantener un peso corporal saludable, limitar el consumo de sal a menos de 2 gramos, realizar ejercicio de forma regular, y en caso de fumar, dejar el hábito del tabaquismo. Si tiene una presión arterial elevada y estas medidas de prevención y control no son suficientes, le recomendamos visitar a su médico de cabecera, en caso de que no lo haya hecho ya. En dado caso, debería probar un medicamento efectivo para tratar la hipertensión, que puede ser tomado por separado o en combinación.

La sección de “Consejo médico” está construida con base en su resultado del estudio genético y contiene recomendaciones que debería tomar en consideración. Le aconsejamos seguirlas de forma adecuada como medida preventiva ya que es crucial para disminuir el riesgo de enfermedad.

HEALTHPLAN • Cómo utilizar?

**HEALTHPLAN • Hipertensión**

**EXISTEN DOS GRUPOS**

La hipertensión primaria o esencial es la más común y está presente en el 94% de todos los casos. Se desarrolla a partir de varios factores como la edad, género, raza y factores genéticos. Factores medioambientales (como los hábitos de alimentación, especialmente el consumo de sal) tienen cierta influencia también, así como la situación financiera de un individuo influye sobre su vida en general. La presencia de diabetes también es significativamente importante para el desarrollo de la hipertensión.

En los casos en los cuales la causa de la enfermedad es conocida, se cataloga a la hipertensión como secundaria. Uno de los ejemplos más característicos de hipertensión secundaria es cuando existe enfermedad renal o disfunciones de la función de los riñones. Las consecuencias de ello son una alteración en la regulación de electrolitos, particularmente de potasio y sodio, así como retención de líquidos, que se refleja en una presión arterial elevada.

**PREVENCIÓN Y TERAPIA**

*Vivir una vida saludable es crucial para la prevención de la presión arterial elevada. Nosotros mismos somos los únicos que podemos influenciar de manera importante el desarrollo de la enfermedad:*

- Manteniendo un peso corporal normal es muy importante.
- Se recomienda que se limite el consumo de sal a **menos de 2 gramos por día (1 cdita)**.
- Realizar ejercicio de forma regular es muy importante, por ejemplo **una caminata de 30 min cada día es altamente recomendable**.
- Es importante limitar el consumo de bebidas alcohólicas.
- Se debe evitar el tabaquismo activo y pasivo.
- Se aconseja reducir los niveles de estrés.
- Diferentes condiciones crónicas como la diabetes, colesterol alto, enfermedad renal, entre otros, deben tratarse adecuadamente.

*Cuando este tipo de prevención es insuficiente, el doctor puede prescribir diferentes tipos de medicamento, el tipo que se escoga depende del nivel de presión arterial que se presenta y el potencial que existe de padecer otras enfermedades.*

*Diuréticos tienen un impacto sobre los riñones, permiten la eliminación del exceso de sal y agua del cuerpo. Los beta bloqueadores reducen la carga sobre el corazón y ensanchan los vasos sanguíneos mientras baja la frecuencia cardíaca. Enzimas de Conversión de la Angiotensina (inhibidores ECA) previenen la creación de angiotensina 2, sustancia que se encarga de las contracciones de los vasos sanguíneos. Inhibidores del receptor de angiotensina 2 son importantes en el tratamiento de personas con falla renal o de corazón. Bloqueadores de los canales de calcio ayudan a relajar los músculos vasculares blandos. Inhibidores de renina bloquean la creación de renina, una sustancia producida en una reacción en cadena que conlleva a la elevación de la presión arterial.*

*En casos numerosos, el médico prescribe, en conjunto con un tratamiento específico, una dosis baja de aspirina para la prevención de complicaciones cardíacas relacionadas con la hipertensión arterial.*

**GENES VS AMBIENTE**



Genes: 50%      Ambiente: 50%

**SU GENOTIPO**

Gen analizado	Su genotipo
PLEKH47	CC
ATP2B1	TT
SH2B3_2	TT
FGF5	CT
CYP17A1T	TT

La columna de la derecha presenta las medidas preventivas y terapéuticas a través de las cuales podemos influenciar el desarrollo y progreso de la enfermedad. Las recomendaciones preventivas fueron desarrolladas por médicos y otros profesionales expertos en salud, y representan las medidas mediante las cuales podemos disminuir el riesgo de ciertas enfermedades.

“La influencia del medio ambiente y la genética” es una medida que utilizamos para determinar el nivel en el cual nuestros genes influyen el desarrollo de cierta enfermedad. Cuanto mayor sea la heredabilidad, mayor será la influencia de nuestros genes, y menor será la influencia que el medio ambiente tiene. Sin embargo, casi todas las enfermedades están influenciadas en cierta medida por factores del medio ambiente (hábitos de alimentación, actividad física, la presencia de estrés, consumo de tabaco, consumo de alcohol, entre otros), lo que significa que al tomar medidas preventivas y siguiendo consejos médicos, podemos hacer mucho para prevenir enfermedades.

18

19



# CONTENIDO GENERAL PARA ENFERMEDADES

Todo el plan de nuestro organismo está escrito y determinado por nuestros genes. Ellos son los que deciden las funciones y la estructura de nuestro cuerpo. Si hemos heredado un error importante en nuestra composición genética, tendremos un riesgo incrementado para desarrollar alguna enfermedad genética. Hoy en día es la responsabilidad de los médicos descubrir los errores de este tipo. Los genes portan la información de las tendencias que tenemos para desarrollar diversas enfermedades. Los factores genéticos y medioambientales son importantes para el desarrollo de ciertas enfermedades, es por este motivo que nosotros mismos podemos contribuir en gran medida al desarrollo de las mismas. Con la ayuda de nuestra información, podemos cambiar nuestro estilo de vida y prevenir el desarrollo de enfermedades a las que tenemos un riesgo más elevado. Cuando esto no es posible, puedes detectar la enfermedad a tiempo y recibir un tratamiento que sea exitoso.

## LISTA DE ANÁLISIS

- |                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>01</b> ENFERMEDAD DE ALZHEIMER  | <b>09</b> ARTRITIS REUMATOIDE               |
| <b>02</b> ASMA                     | <b>10</b> SÍNDROME DE LAS PIERNAS INQUIETAS |
| <b>03</b> FIBRILACIÓN AURICULAR    | <b>11</b> DIABETES MELLITUS TIPO 1          |
| <b>04</b> ENFERMEDAD CELÍACA       | <b>12</b> DIABETES MELLITUS TIPO 2          |
| <b>05</b> GLAUCOMA                 | <b>13</b> INFARTO DE MIOCARDIO              |
| <b>06</b> ESCLEROSIS MÚLTIPLE      | <b>14</b> TROMBOEMBOLISMO VENOSO            |
| <b>07</b> PRESIÓN ARTERIAL ELEVADA | <b>15</b> CÁLCULOS BILIARES                 |
| <b>08</b> PSORIASIS                |   |

# ENFERMEDAD DE ALZHEIMER



## SOBRE EL ANÁLISIS

La enfermedad de Alzheimer es un tipo de demencia relacionada a una disminución progresiva de la capacidad mental. Existen diversos tipos de demencia, entre las cuales, la enfermedad de Alzheimer es la más frecuente. Esta enfermedad está relacionada a la edad, afecta al 5 % de las personas a partir de los 65 años y al 20 % de personas a partir de los 80 años. La enfermedad comienza con la incapacidad para recordar eventos recientes. Curiosamente, el paciente no tiene problemas para recordar los acontecimientos de un pasado lejano, más adelante, conforme progresa la enfermedad, aparecen otros problemas, tales como: dificultad para hablar, pérdida de habilidades para el reconocimiento de personas, alteración de la coordinación ojo-mano, orientación espacial y dificultades para resolver problemas abstractos. En la fase tardía de la enfermedad, se presentan alucinaciones, delirios y cambios en la personalidad.

## NUMEROSOS GENES ESTÁN INVOLUCRADOS SIGNIFICATIVAMENTE EN EL DESARROLLO DE LA ENFERMEDAD

A pesar del hecho de que la causa de la enfermedad en la mayoría de los casos sigue siendo desconocida, se ha descubierto que existen ciertas familias en las que una mutación de genes es directamente responsable para el desarrollo de la enfermedad. Estos genes son PSEN1, PSEN2 y APP, y juegan un papel clave en el desarrollo del sistema nervioso central.

En la mayoría de los casos, el desarrollo de la enfermedad no se puede explicar por un solo gen, sino con funciones mutuas y numerosos genes, los cuales usualmente son responsables por cambios en la composición genética. Uno de los genes más importantes es APOE4. Es bien sabido que un cambio específico en la secuencia de este gen determina un riesgo más alto para desarrollar la enfermedad de Alzheimer, aunque el rol fisiológico preciso queda por elucidarse.

## SU RESULTADO

**RIESGO BAJO**

**6,07%** SU RIESGO

**10,20%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

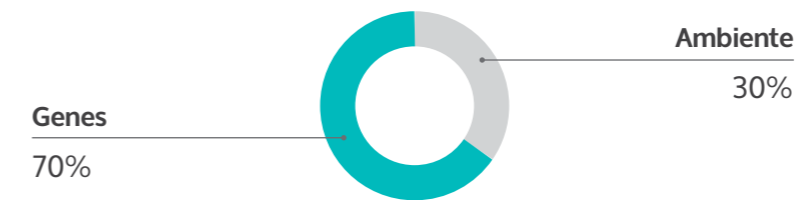
## CONSEJO MÉDICO

Su riesgo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer es bajo. Aunque la enfermedad permanece incurable hasta el momento, usted mismo puede influenciar el curso de su riesgo a enfermarse y mitigar síntomas con los medicamentos adecuados.

Sus resultados reflejan que tiene un riesgo bajo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer. Debido a que la expectativa de vida del ser humano es mayor, la frecuencia de la enfermedad ha incrementado. La enfermedad se está volviendo cada vez más frecuente, y aunque no puede prevenirse ni curarse en este momento, es importante saber que existen al menos 200 medicamentos en la fase terminal experimental para poder comercializarse en todo el mundo. En todo caso, recomendamos que mantenga una buena condición física, juegue deportes o encuentre algún pasatiempo que implique ser activo, participe en juegos de memoria o en actividades de intelecto (ajedrez, aprender un nuevo idioma, resolver un crucigrama). Todas estas actividades le pueden ayudar a frenar la progresión de la enfermedad. Mantener contactos sociales también es de gran importancia.

Si el cerebro del paciente se examina bajo un microscopio, las fibras de proteína (enredos neurofibrilares) se muestran dispersas en las células nerviosas. Acumulaciones de proteína (placas neuríticas) están dispersas entre las células nerviosas, las cuales no son vistas en tejidos saludables. Estos cambios son más explícitos en el lóbulo temporal del cerebro, área importante para la formación de memoria. De manera simultánea, el cerebro desarrolla una deficiencia de diferentes transmisores químicos que son importantes para la comunicación entre células nerviosas individuales. A través de la transmisión y recepción de neurotransmisores, las células del cerebro se comunican entre ellas y de esta manera comparten información. En el caso de la enfermedad de Alzheimer, las células nerviosas que secretan acetilcolina (neurotransmisor) como medio de comunicación, son las más afectadas.

## GENES VS AMBIENTE



## PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO

Los expertos recomiendan actividades intelectuales como jugar ajedrez, aprender nuevos idiomas, resolver crucigramas y tener contacto social continuo con amigos y familiares.

- El cerebro es como un músculo, lo que significa que si no se ejercita con frecuencia, su eficiencia decae con el tiempo. La actividad intelectual puede disminuir el ritmo de la progresión de la enfermedad de Alzheimer y mitigar su curso.
- La actividad física de intensidad moderada y jugar algún deporte también es recomendable. El baile es particularmente útil, ya que exige el aprendizaje de movimientos nuevos, memorizar pasos de baile y permite al cuerpo estirarse y relajarse.
- El cerebro de los pacientes que viven con enfermedad de Alzheimer frecuentemente muestra signos de haber presentado un accidente cerebrovascular más pequeño, por lo que es importante que estos pacientes lleven estilos de vida saludables, principalmente manteniendo una presión arterial normal, niveles de colesterol LDL bajos y evitar fumar. Estas son algunas de las maneras en las que los pacientes pueden mejorar su estado de salud en general.
- El tratamiento preventivo para una disrritmia cardiaca está altamente recomendado, ya que es uno de los factores de riesgo para un infarto.
- Prevención efectiva de la enfermedad de Alzheimer con medicamentos aún no está comprobado. En el pasado, una vacuna era utilizada para la prevención ya que se creía que iba a ayudar a mejorar el estado del cerebro de los pacientes con enfermedad de Alzheimer. Desafortunadamente, esta vacuna no tuvo éxito. Mayores investigaciones en el tema tuvieron que detenerse de forma prematura debido a que numerosos pacientes desarrollaron encefalitis y sucumbieron a ella. Actualmente, se están llevando a cabo investigaciones intensivas para el desarrollo de nuevas y mejores vacunas con la esperanza de encontrar una manera de mejorar las opciones de tratamiento en un futuro.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
APOE (3)	CC	BIN1	CT
APOE (4)	TT	ABCA7	TT
CLU	CC		
CD33	GT		
CRI	CT		

# ASMA



## SOBRE EL ANÁLISIS

Existe una variedad de enfermedades autoinmunes que afectan al sistema respiratorio por un estrechamiento de las vías respiratorias. Entre estas enfermedades, el asma es la más común. Las vías respiratorias del paciente con asma son extremadamente sensibles y algunas situaciones pueden llevar a la aparición de reacciones inflamatorias, que a su vez desencadenan que se estrechen estas vías y causan inflamación en las mucosas y como consecuencia del proceso anterior, se reduce el diámetro de paso de aire a los pulmones. Esto lleva al paciente con asma a la sensación de sofocación y otros síntomas relacionados. El asma está clasificado como atópico (extrínseco) y no-atópico (intrínseco). La causa del asma intrínseco es desconocido, mientras que el asma extrínseco está provocado por alérgenos específicos. El factor más importante para el desarrollo del asma extrínseco es la presencia de atopía (síndrome atópico) - reacciones alérgicas de hipersensibilidad (en la mayoría de los casos se hereda).

## EL ASMA ESTÁ PRESENTE EN EL 5% DE LA POBLACIÓN MUNDIAL SEGÚN LA BASE DE DATOS DE LA ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD

El Asma puede aparecer a cualquier edad, sin embargo, en la mayoría de los casos tiene su aparición antes de los 10 años. Distinguimos dos tipos de asma: atópico, causado por alérgenos conocidos, y no-atópico, del cuál todavía no se sabe su causa. Cuando el paciente inhala un alérgeno, unas células especiales llamadas mastocitos bajo la influencia de anticuerpos IgE comienzan a secretar numerosos mediadores inflamatorios (como la histamina, siendo uno de los más importantes). Esto desencadena una reacción inflamatoria en las mucosas de las vías respiratorias, bloqueando y disminuyendo el paso del aire hacia los pulmones. El diagnóstico de la enfermedad puede realizarse a través de un exámen clínico y pruebas de función pulmonar. El asma también puede confirmarse con la respuesta de las vías respiratorias ante el estímulo o presencia de sustancias especiales.

## SU RESULTADO

**RIESGO PARCIALMENTE INCREMENTADO**

**16,55 %** SU RIESGO

**13,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

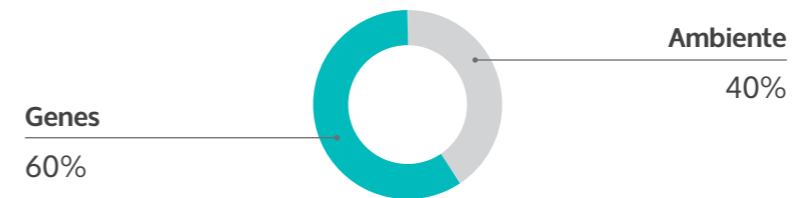
## CONSEJO MÉDICO

Hemos determinado que tiene un riesgo parcialmente incrementado para desarrollar asma. El asma se desarrolla principalmente en la infancia. Existen numerosas medidas preventivas que pueden ayudar a reducir la probabilidad de desarrollar la enfermedad.

Es de vital importancia que los pacientes con asma eviten aire contaminado y dejen de fumar. El ejercicio excesivo, así como el estrés emocional, también son perjudiciales para la enfermedad. Son altamente recomendables las vacunas contra la influenza y otro tipo de infecciones de vías respiratorias. Técnicas de relajación tales como el entrenamiento autógeno y el yoga pueden tener un efecto muy positivo en la salud de los pacientes con asma. Si eres sensible a cierto alérgeno, entonces deberás evitarlo a toda costa. Si eres alérgico al polvo, entonces es recomendable que retires tapetes y almohadas de sus espacios de trabajo y hogar para evitar que se acumulen ahí y dañen su salud. Para la limpieza del hogar o área de trabajo es recomendable que se utilicen aspiradoras que no levanten polvo, procura dar mantenimiento al equipo para que su funcionamiento sea el adecuado. Si los alérgenos son naturales, como el polen, puedes utilizar filtros especiales durante la época del polen. Estos filtros ayudan a que circule una corriente de aire adecuada y no se acumulen en el ambiente, disminuyendo los síntomas causados por los mismos.

El Asma se manifiesta en forma de un ataque durante el cual el paciente tiene problemas para respirar. Estos ataques pueden ser activados por actividad física, y en mujeres la enfermedad empeora justo antes del periodo menstrual. La intensidad de los ataques de asma depende en la posibilidad que existe para la presencia de una infección en las vías respiratorias, alérgenos específicos y la temperatura del aire. Los ataques también pueden ser causados por cierto medicamentos, principalmente aspirina. Otros factores responsables por el desarrollo de la enfermedad son la contaminación del aire, condiciones de trabajo relacionadas a la salud, infecciones y estrés emocional.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
ORMDL3	CT

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

Las medidas preventivas para el asma, están enfocadas principalmente en evitar todos los alérgenos conocidos, el tabaquismo, aire contaminado, polvo, estrés y actividad física en exceso.

- Aprender a reconocer y evitar todos los alérgenos que causan las reacciones asmáticas es una de las medidas preventivas más importantes para los pacientes con asma, ya que esto permite reducir la frecuencia de los ataques. Esto es especialmente importante para la prevención del desarrollo de asma intrínseco, el cual se desarrolla ante una exposición periódica al mismo alérgeno.
- Los pacientes con asma tienen a su disposición dos grupos de medicamentos que están clasificados según su propósito terapéutico.
- Medicamentos de acción-lenta, o también conocidos como broncodilatadores, que son utilizados para ataques de asma en los cuales aparecen los primeros síntomas de dificultad para respirar. Este tipo de medicamento expande las vías respiratorias por medio de la relajación de los músculos. El grupo de medicamentos incluye a los agonistas adrenérgicos beta 2, como es el salbutamol que viene en presentación de inhaladores.
- El otro grupo de medicamentos es para el control a largo-plazo y que deben utilizarse diariamente. Son medicamentos antiinflamatorios (como los corticoides), los cuales se pueden encontrar en presentación inhalable.
- Antihistamínicos sistémicos también pueden ser utilizados. Sirven para mitigar los síntomas por ácaros, pelos de gato y el polen.
- Las personas con hipersensibilidad ante cierto alérgeno también pueden ser tratadas con inmunoterapia, esta terapia consiste en que el alérgeno identificado sea inyectado periódicamente debajo de la piel, esto se hace con el fin de que el cuerpo del paciente se adapte a la respuesta del sistema inmune. En las primeras 30 semanas de la terapia, el paciente recibe de una a tres inyecciones por semana. Con el tiempo, las dosis se espacian un poco más hasta que el paciente reciba una sola inyección al mes. Este tipo de tratamiento tiene una duración de 3 a 5 años según el caso, existen pacientes que han requerido un tratamiento más extensivo.

# FIBRILACIÓN AURICULAR



## SOBRE EL ANÁLISIS

La Fibrilación auricular es un desorden en el cual el paciente puede desarrollar un ritmo cardíaco irregular, conocido como disritmia (arritmia). Con un ritmo cardíaco normal, impulsos eléctricos viajan del nódulo sinoatrial, que regulan el ritmo cardíaco, a las fibras conductoras hasta el nódulo atrioventricular y más adelante a través de las fibras conductoras a los ventrículos. Cuando se presenta la fibrilación auricular, los impulsos eléctricos no viajan de manera natural, sino que se presentan de forma caótica y se dispersan en todas las direcciones. La consecuencia de este comportamiento desordenado son los impulsos eléctricos irregulares en los movimientos del músculo del corazón, o fibrilación. 0,5 % de la población de Europa y Estados Unidos sufre de fibrilación auricular, y el desarrollo de la enfermedad es más frecuente en una edad avanzada. La enfermedad se puede desarrollar en todas las razas, y puede afectar tanto a hombres como a mujeres por igual.

## EXISTEN NUMEROSOS FACTORES DE RIESGO QUE PUEDEN CAUSAR FIBRILACIÓN AURICULAR

Entre los factores de riesgo están la presión arterial elevada, ataque al corazón, enfermedad cardíaca valvular, cardiopatía congénita, síndrome metabólico, enfermedad tiroidea, exposición al alcohol y drogas, infecciones y estados post-operatorios (operación del corazón). Las causas para la fibrilación auricular en su gran mayoría son de desarrollo degenerativo o son de estructura irregular de fibras conductoras en el corazón como resultado de un daño, ej. después de un ataque al corazón.

Presión arterial baja (hipotensión) ocurre cuando el corazón bombea menos sangre de la que debería de forma normal, lo cual responde a un ritmo irregular.

## SU RESULTADO

**RIESGO PARCIALMENTE INCREMENTADO**

**31,77 %** SU RIESGO

**25,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

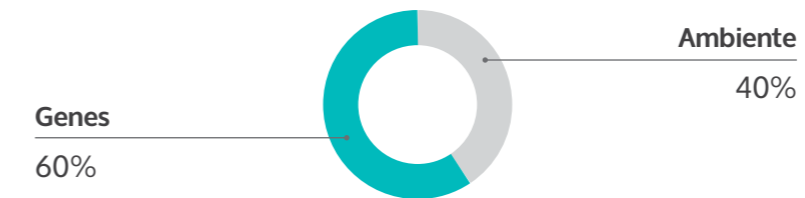
Los resultados de su estudio demuestran que tiene un riesgo genético parcialmente incrementado para desarrollar fibrilación auricular, lo cual no es muy favorable para su salud. Sin embargo, es importante estar alerta ya que la genética no es el único factor que influencia sobre el desarrollo de la enfermedad.

Con la ayuda del estudio genético, hemos determinado que tiene un riesgo parcialmente incrementado de desarrollar fibrilación auricular en comparación con el resto de la población. La fibrilación auricular se presenta en el 1% de la población aproximadamente. El riesgo para desarrollar la enfermedad depende también de otros factores como son diversos estimulantes potenciales, la presencia de enfermedad cardiovascular o un desorden tiroideo, los cuales aumentan el riesgo. Un estilo de vida saludable (actividad física regular, hábitos de alimentación adecuados, mantener un peso corporal adecuado) y la prevención y/o tratamiento de las condiciones mencionadas, pueden disminuir el riesgo a desarrollar una disritmia cardíaca.

Además de los síntomas de hipotensión de la enfermedad, también se presentan palpitaciones (un sentimiento de incremento del ritmo cardíaco anormal), debilidad, confusión, dolor en el pecho y sentimiento de falta de aire.

La fibrilación auricular puede causar insuficiencia cardíaca, como un corazón que trabaja irregularmente no puede asegurar el flujo sanguíneo necesario para el funcionamiento normal de todo el organismo. La fibrilación auricular puede causar un ataque al corazón. Debido a la función anormal de los atrios, la sangre no fluye uniformemente y comienza a acumularse y formar coágulos. Estos coágulos pueden viajar a través de la circulación sanguínea y causar la oclusión de vasos sanguíneos en los órganos del cuerpo. Un coágulo de sangre que encuentra su camino hasta los vasos sanguíneos del cerebro puede ser extremadamente peligroso ya que puede causar un derrame cerebral.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
PITX2 (1)	CT
PITX2 (2)	GG
ZFH3	GG

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

La detección oportuna de una tiroides sobrecargada de trabajo, una enfermedad cardiovascular o una presión arterial elevada es esencial para la prevención de una fibrilación auricular.

- Además de las condiciones mencionadas anteriormente, la fibrilación auricular puede prevenirse con hábitos de alimentación adecuados, un estilo de vida sano y actividad física regular, mantener un peso corporal saludable y un esquema de medicamentos adecuado. Un consumo excesivo de alcohol y café no son recomendables.
- La terapia tiene dos metas principales:
  - establecer un ritmo cardíaco normal, ej. frecuencia cardíaca controlada
  - prevención de coágulos sanguíneos.
- El tratamiento se ajusta de manera individual acorde a la seriedad de los síntomas, entre ellos se encuentran dificultad para respirar, mareos, fatiga, dolores en el pecho y latidos fuertes en el corazón. Es necesario tratar otros asuntos médicos que pueden ser los causales de fibrilación auricular, como enfermedades cardiovasculares y desórdenes tiroideos.
- Los pacientes que sufren de fibrilación auricular son tratados con un procedimiento llamado Cardioversión. Con este tratamiento se pretende cambiar las pulsaciones de los atrios de caótico a normal. Esto se logra con:
  - Medicamentos** (antiarrítmicos), requeridos incluso después del tratamiento inicial para poder tener un ritmo cardíaco normal.
  - Descargas eléctricas**, que detienen el corazón por un corto período de tiempo, teóricamente haciendo que comience a funcionar a una velocidad normal. Este procedimiento se realiza con el uso de anestésicos.
- La conversión al ritmo sinusal normal a veces no tiene éxito. En este caso, la meta de la terapia es mantener la frecuencia cardíaca entre 60 y 100 pulsaciones por minuto, ya que una frecuencia cardíaca elevada está relacionada a la fibrilación auricular, y por tanto es dañina para el corazón a la larga. Se puede lograr esta meta con el uso de diferentes medicamentos, tales como los beta-bloqueadores, digoxina y los bloqueadores de los canales de calcio.

# ENFERMEDAD CELÍACA



## SOBRE EL ANÁLISIS

La enfermedad celíaca es un desorden autoinmune del intestino delgado, está caracterizado por una intolerancia al gluten - proteína presente en un número elevado de granos enteros como trigo, centeno y cebada. Los síntomas de la enfermedad incluyen distensión abdominal y cuadros de diarrea de larga duración, y entre sus manifestaciones clínicas se encuentran complicaciones intestinales y un gran número de problemas médicos. Esta enfermedad ocurre de manera más frecuente en la infancia, pero también puede desarrollarse en la vida adulta. Cuando las personas sufren de enfermedad celíaca e ingieren gluten, el cuerpo (sistema digestivo) responde con una reacción inmunológica que genera inflamación en las mucosas del intestino, con la consecuencia de cuadros de diarrea de larga duración. Hay un 2 % de la población de Europa y Estados Unidos de América que sufren de enfermedad celíaca, lo cual la hace una de las enfermedades inflamatorias más comunes.

## UN TRATAMIENTO ADECUADO EN COMBINACIÓN CON UNA DIETA ES CLAVE

Es de vital importancia que la enfermedad celíaca sea reconocida y tratada a tiempo, esto se debe a que causa daños al intestino y los cuadros de diarrea frecuentes causan una falta de vitaminas, que a su vez generan numerosas consecuencias. La inmunidad del cuerpo puede disminuir y por tanto estamos más expuestos a osteoporosis. La enfermedad celíaca también puede manifestarse con inflamación en las articulaciones, la caries dental e inflamación en la piel. Ha sido comprobado que niños y niñas que sufren de enfermedad celíaca no tratada llegan más tarde a la pubertad, causando infertilidad en muchos casos, ciclos menstruales irregulares y mayor frecuencia de abortos espontáneos.

## SU RESULTADO

**RIESGO INCREMENTADO**

**1,99 %** SU RIESGO

**0,90%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

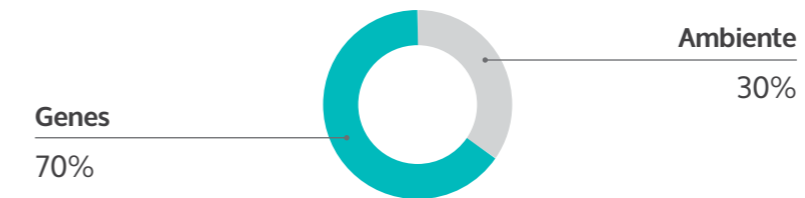
## CONSEJO MÉDICO

El análisis extendido de sus genes, los que están involucrados en el desarrollo de enfermedad celíaca, ha revelado que tiene un riesgo incrementado de desarrollar la enfermedad. Sin embargo, esta es solo una predisposición y no quiere decir que definitivamente la desarrollará.

El estudio ha demostrado que tu riesgo de desarrollar enfermedad celíaca está incrementado en comparación con el resto de la población. La enfermedad afecta a 1 en cada 100 a 200 personas aproximadamente. La enfermedad no se puede prevenir ni curar, sin embargo, puede controlarse de manera exitosa siguiendo una dieta estricta libre de gluten. Esta es una enfermedad autoinmune que está basada en exposición genética. Si usted nota síntomas gastrointestinales de larga duración, diarrea y distensión abdominal frecuente, entonces existe una alta posibilidad de que sufra de enfermedad celíaca. En este caso, le recomendamos que consulte a su médico y que pruebe con una dieta libre de gluten.

La enfermedad se puede diagnosticar con una biopsia de la mucosa intestinal. Exámenes inmunológicos son importantes también, ya que con ellos se puede determinar la presencia de anticuerpos característicos en sangre. Criterios diagnósticos más novedosos consisten en el uso de muestras genéticas, de manera específica, la determinación de la presencia de la composición genética para HLA-DQA1. HLA es la abreviatura para "antígeno leucocitario humano" los genes de este se encuentran localizados en el cromosoma humano número 6. La presencia de estos alelos, no nos indica la enfermedad celíaca inmediatamente, pero la carencia de ellos definitivamente nos denota que la enfermedad es no-existente. Pacientes que reciben tratamiento para enfermedad celíaca pero que no tienen la composición genética de HLA-DQA1 son extremadamente escasos.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
HLA-DQA1 (1)	AG	LPP	GG
RGS1	GT	IL21	AA
CCR1	CC	TNFAIP3	AA
IL12A	AA	SH2B3 (1)	GG

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

La enfermedad celíaca no puede prevenirse, pero cuando se desarrolla, los síntomas pueden controlarse de manera efectiva con una alimentación libre de gluten.

- Una alimentación libre de gluten permite a la mucosa del intestino delgado recuperarse. No es posible prevenir la enfermedad celíaca, pero, se pueden frenar los síntomas de la enfermedad con una dieta libre de gluten. Una dieta libre de gluten permite al organismo recuperarse para después absorber y utilizar los nutrientes de los alimentos de manera normal, esto ayuda al cuerpo a recuperar peso perdido.
- Las personas que sufren de enfermedad celíaca no deben consumir productos hechos de trigo, centeno, cebada y avena, harina de trigo, sémola, pan y pan rallado, galletas, pastas, sopas, pasteles y otros alimentos similares. Por este motivo, los pacientes con enfermedad celíaca deben tener cuidados extremos con los ingredientes en numerosos productos, ya que fácilmente pueden contener aditivos de trigo como emulsificadores, estabilizadores y preservadores.
- La etiqueta del alimento a consumir deberá contener información exacta de los ingredientes del producto. Los productos que contengan alguno de los siguientes ingredientes son adecuados para personas que sufren de enfermedad celíaca: arroz, maíz, mijo, trigo sarraceno, soya, frijoles, papas, lentejas, garbanzos, quinoa, amaranto, mandioca, chícharos y castañas.
- Verduras, frutas, leche, huevos, carne, pescado, miel, azúcar y aceites vegetales también son libres de gluten.
- A pesar de la estricta regulación de la Unión Europea referente al etiquetado de la posible presencia de gluten, en algunos productos puede existir algún grado de contaminación por gluten del alimento durante el proceso de manufactura (productos de carne seca, salsas de soya, dulces, helados, productos cárnicos y otros alimentos procesados). Si la ausencia de gluten no puede determinarse con absoluta certeza, entonces el producto no debe de recomendarse para personas con enfermedad celíaca como medida preventiva.
- Existen numerosos productos libres de gluten a tu disposición que tienen la leyenda libre de gluten en su etiqueta. Se pueden encontrar en las secciones de dieta en casi todos los supermercados. Muchos productos también se pueden encontrar en farmacias.

# GLAUCOMA



## SOBRE EL ANÁLISIS

Los ojos son uno de los órganos más importantes del cuerpo y todos deberíamos de ocuparnos de que estén sanos hasta la tercera edad. Sin embargo, un gran número de enfermedades afectan a nuestros ojos, entre estas enfermedades se encuentra el glaucoma. El glaucoma también es conocido como el ladrón secreto de la visión, porque en sus etapas iniciales no causa ningún dolor y es discreto. El Glaucoma es una de las enfermedades que más causan ceguera tanto en los Estados Unidos como en el resto del mundo. Las estadísticas demuestran que la enfermedad está presente en el 12% de las personas con ceguera irreversible. La visión debilitada se detecta una vez que la enfermedad ha progresado y debido a esto es importante que un oftalmólogo mida de manera regular la presión intraocular.

## EL PRINCIPAL FACTOR DE RIESGO PARA DESARROLLAR GLAUCOMA ES LA PRESIÓN INTRAOCULAR ELEVADA

La presión intraocular asegura una forma constante del globo ocular, que está hecho de una sustancia de gelatina. De hecho, el líquido ocular, conocido como agua acuosa, mantiene la presión del ojo. Para ser más precisos, el fluido o líquido del ojo mantiene la presión del lente, el iris y la córnea del ojo. El líquido ocular suele ser secretado al sistema vascular, pero los problemas ocurren cuando el líquido comienza a acumularse en el ojo. A continuación, la presión intraocular se eleva, causando daño al globo ocular o a las células nerviosas en la retina. Conduciendo a un deterioro progresivo y a la pérdida potencial de la visión. Esto nos conduce a un deterioro progresivo y una pérdida de la visión potencial.

## SU RESULTADO

**RIESGO LIGERAMENTE BAJO**

**3,36 %** SU RIESGO

**4,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Tiene un riesgo ligeramente bajo para desarrollar glaucoma en comparación con el resto de la población. Sin embargo, es recomendable seguir las medidas preventivas.

Aunque el riesgo presentado por composición genética es ligeramente bajo, es importante seguir medidas preventivas enfocadas principalmente a la detección temprana del glaucoma con exámenes preventivos cada 2 años a partir de los 40 años. Si el especialista identifica que existe presión intraocular, entonces la prevención del desarrollo y el tratamiento de la glaucoma se enfocan en reducir la presión intraocular. El tratamiento comienza con el uso de gotas para reducir la presión intraocular niveles estables de manera que se puedan frenar los daños ocasionados por glaucoma. Si el tratamiento farmacológico no funciona, entonces procedimientos quirúrgicos o láser pueden utilizarse para tratar el glaucoma.

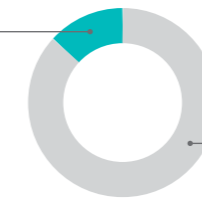
El principal síntoma de glaucoma es la visión ó campo de visión deteriorada. La visión se vuelve oscura y cada vez más borrosa. Desafortunadamente, los pacientes experimentan esto bastante tarde, debido a que la visión empieza a deteriorarse en las partes periféricas del campo visual. Por lo tanto, es muy importante detectar el glaucoma desde el principio, lo que permite frenar o detener la aparición y desarrollo de la enfermedad.

Primeramente, el glaucoma afecta con mayor frecuencia a personas de edad avanzada (mayores de 65 años), personas con miopía y una dioptría mayor a 4, pacientes con enfermedades cardiovasculares o que tienen una mala circulación de sangre en el cuerpo, y consecuentemente, flujo sanguíneo pobre al ojo y al nervio óptico. Aquellos que tienen familiares con presencia de la enfermedad tienen un riesgo cuatro veces mayor a desarrollar la enfermedad.

## GENES VS AMBIENTE

Genes

50%



Ambiente

50%

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
ATOH7	GT
SIX1	CC
CDKN2B	TT
CAV1	GG
LOXL1	CT

## PREVENCIÓN AND TERAPIA

La prevención está dirigido principalmente a la detección precoz del glaucoma con pruebas preventivas de los ojos después de los 40 años cada 2 años.

- Tener un tratamiento consistente para la presión intraocular elevada es importante. Mantener una presión intraocular normal por medio del uso de medicamentos desacelera o inhibe la progresión de la enfermedad en la mayoría de los pacientes.
- El diagnóstico de la enfermedad requiere de mediciones de presión intraocular, una examinación del campo de visión y un examen oftalmológico del ojo. La presencia de cambios característicos en el nervio óptico y la pérdida de visión pueden confirmar la presencia de glaucoma. Métodos modernos diagnósticos tales como imagenología de la retina, permiten una detección temprana de glaucoma y por tanto un inicio temprano del tratamiento.
- El tratamiento de la glaucoma se enfoca en reducir la presión intraocular. El tratamiento comienza con gotas para los ojos para reducir la presión a niveles en los cuales se espera que el daño ocasionado por el glaucoma se estabilice. El nivel de presión objetivo para un paciente individual depende de la gravedad de la enfermedad y del nivel de presión intraocular no tratada a la que se produjo el deterioro.
- Según las recomendaciones de la Asociación Europea de Glaucoma, el tratamiento debe comenzar con medicamentos de los grupos de agonistas alfa-adrenérgicos, los betabloqueadores, las prostaglandinas y los inhibidores locales de la anhidrasa carbónica.
- Si la terapia con medicamentos no logra reducir la presión intraocular a los niveles objetivo, entonces se puede indicar una cirugía láser para tratar la glaucoma.



# ESCLEROSIS MÚLTIPLE



## SOBRE EL ANÁLISIS

La esclerosis múltiple es una enfermedad autoinmune donde el sistema inmune del paciente ataca a su propio sistema nervioso. De manera más precisa, ataca a la mielina, cuya función es la de aislar formando una capa alrededor de las células nerviosas en el cerebro y la columna vertebral. Los puntos focales de inflamación aparecen en diferentes regiones y en diferentes momentos. Estos puntos focales provocan alteraciones en la conducción de las señales nerviosas, y es por ello por lo que la esclerosis múltiple se disemina con el tiempo y espacio. La inflamación deja cicatrices en los puntos focales, dándole a la esclerosis su nombre. La enfermedad afecta a un promedio de 30 a 80 personas por cada 100 000 y es más común en el norte de Europa, en Norteamérica y Canadá. La esclerosis múltiple afecta principalmente a Caucásicos. Las mujeres sufren de la enfermedad con mayor frecuencia que los hombres. La frecuencia de la enfermedad disminuye hacia el ecuador principalmente debido a las diferencias en el clima, la luz solar, los hábitos alimenticios, las infecciones y los factores genéticos.

## EL 30% DE LOS CASOS DE LA ENFERMEDAD OCURRE EN GEMELOS IDÉNTICOS

La causa de la esclerosis múltiple es desconocida y es probablemente la consecuencia de una combinación de factores ambientales y genéticos. Aunque la enfermedad no cumple con la definición de enfermedad hereditaria, si aparece en el 30 % de todos los casos de gemelos idénticos. El antígeno leucocitario humano juega un rol muy importante en el desarrollo de la enfermedad, así como los genes para la interleucina, una proteína que genera señales para varios procesos inmunológicos.

El proceso inflamatorio se desencadena por linfocitos T activados que obtienen acceso al cerebro a través de las barreras encefálicas dañadas. Estos linfocitos T no reconocen la mielina y la atacan. El proceso inmunitario se desencadena y atrae a otras células inflamatorias y activa otros mediadores de la inflamación como son las citocinas y las metaloproteínas. Se forma un ciclo vicioso, sin embargo, la inflamación si llega a disminuir. Una fase de regeneración y remielización de los axones ocurre, sin embargo, no necesariamente alcanza el estado inicial del cerebro que existió antes de la inflamación.

## SU RESULTADO

**RIESGO BAJO**

**0,12 %** SU RIESGO

**0,23%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

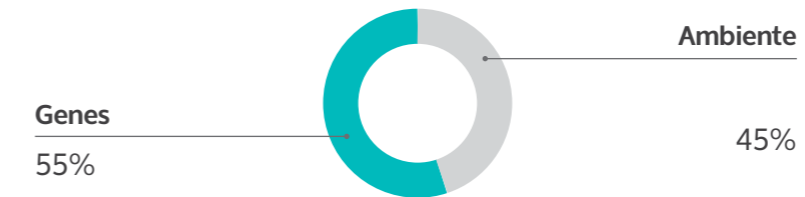
Tiene un riesgo bajo para desarrollar esclerosis múltiple según tu análisis genético. La enfermedad sigue sin ser curable, pero su desarrollo puede impedirse con medicamentos adecuados, una alimentación saludable y un estilo de vida activo.

La esclerosis múltiple es una enfermedad relativamente rara, en promedio afecta a un número entre 3 - 8 personas de 1000 en Europa. Es más común en personas entre 20 y 40 años, y menos común en personas con una edad más avanzada. Aunque la enfermedad hasta el momento es incurable, existen medicamentos biológicos que son muy exitosos en el impedimento del desarrollo de la enfermedad. Una alimentación saludable y un estilo de vida sano pueden ayudar enormemente. Hemos determinado que tiene un riesgo bajo, lo cual quiere decir que tu riesgo absoluto es muy bajo.

La esclerosis múltiple inicialmente sólo ocurre en los ataques tempranos (recaídas), luego desaparece (remisión), y se llama recurrencia de la esclerosis múltiple remitente (EMRR). Las dificultades neurológicas se vuelven cada vez más presentes y esta es su progresión insidiosa.

El diagnóstico se basa en los criterios diagnósticos de McDonald's, que en conjunto con los datos clínicos (el número de brotes de ataques neurológicos) toma en consideración el número de puntos focales mostrados en una Imagen de Resonancia Magnética (IRM) del cerebro y médula espinal. Básicamente sigue siendo una evaluación del curso de la enfermedad "en el tiempo y el espacio".

## GENES VS AMBIENTE



## PREVENCIÓN Y TERAPIA

*Sin embargo, no tenemos los medios para prevenir ó curar la esclerosis múltiple por completo, pero podemos frenar su progresión y aliviar sus síntomas.*

- *Los pacientes deberán tener cuidados meticulosos para su salud, sobretodo para evitar infecciones debido a que estos pueden desencadenar el desarrollo de la enfermedad. Las vacunas contra la influenza son altamente recomendables ya que los estudios muestran que la vacunación no causa daño, es decir, no causa la reaparición de la enfermedad.*
- *El consumo de varios alimentos ricos en vitaminas y nutrientes inorgánicos (minerales) es altamente recomendable, esto se debe a que puede mejorar el pronóstico de la enfermedad.*
- *Realizar mucho ejercicio físico y mantener una buena condición física también es de gran utilidad, esto se debe a que la fatiga es un síntoma importante de la enfermedad.*
- *Los saunas que tienen un alcance de temperaturas altas o bañarse en agua muy caliente puede empeorar los síntomas, esta es la razón por la que permanecer en lugares de calor extremo no es recomendable.*
- *Cambios repentinos de deterioro son tratados con corticosteroides que ayudan a impedir el desarrollo y progresión de la enfermedad.*
- *Los medicamentos biológicos que bloquean y mitigan al sistema inmune han sido utilizados los últimos años. Entre ellos se encuentra principalmente el interferón beta y el acetato de glatiramer. El Natalizumab es un medicamento más novedoso que tiene la función de prevenir que las células infectadas viajen del torrente sanguíneo al cerebro, donde causan daños típicos de la esclerosis múltiple. Este medicamento es utilizado en los casos donde la enfermedad progresa rápidamente y cuando los interferones no son lo suficientemente eficientes. Existen otros medicamentos que ya se encuentran en fase terminal de estudio (ensayos clínicos).*

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
IL7R	CC
HLA-DRA (1)	CC
HLA-B	CT
CD58	AA
IL2RA (2)	AG

# PRESIÓN ARTERIAL ELEVADA (HIPERTENSIÓN)



## SOBRE EL ANÁLISIS

El corazón y los vasos sanguíneos tienen el rol de asegurar que el cuerpo humano reciba la sangre y nutrición a todos sus órganos. Esto requiere una presión sanguínea adecuada para las paredes vasculares. La presión sanguínea está regulada de manera cuidadosa, una presión arterial muy baja puede afectar el transporte de la materia, mientras que una presión arterial muy elevada puede afectar de manera severa los tejidos del cuerpo y dañarlos. La presión arterial elevada o hipertensión es una condición en la cual el sistema arterial del cuerpo eleva la presión arterial sistólica a más de 140 mmHg (lectura superior) y la presión diastólica a más de 90 mmHg (lectura inferior). La hipertensión se considera como una de las principales causas de enfermedad cardiovascular, la cual también es la causa más común de muerte. La hipertensión, también conocida como "la asesina silenciosa", por años, e incluso hasta décadas puede pasar desapercibida o con ausencia de síntomas de la enfermedad. Desafortunadamente, para cuando comienzan los síntomas numerosos órganos ya están grave e irreparablemente dañados.

## LA HIPERTENSIÓN CASI SIEMPRE AFECTA A MÁS HOMBRES QUE A MUJERES

Durante la infancia su aparición es extremadamente rara. Sin embargo, su frecuencia aumenta a partir de la pubertad. Diversos estudios han demostrado que el 40% de adultos tiene una presión arterial mayor a lo normal. Los hombres suelen ser más afectados por la hipertensión que las mujeres, esto se debe principalmente a que los hombres suelen presentar mayor número de factores de riesgo como fumar y tomar alcohol.

## LAS CONSECUENCIAS SON NUMEROSAS...

El daño al corazón es una de las consecuencias más serias, ya que conlleva a un debilitamiento del músculo cardíaco o, de manera más severa, a un infarto de miocardio. El daño al sistema nervioso también es una posibilidad que se manifiesta en forma de dolor de cabeza o problemas de visión, también puede ocurrir un derrame en el peor de los casos. Los riñones frecuentemente se ven afectados, lo cual puede llevar a una presión arterial mucho más elevada. Este ciclo vicioso puede ocasionar falla renal si la condición se trata de manera inadecuada o se ignora.

## SU RESULTADO

**RIESGO PARCIALMENTE INCREMENTADO**

**53,90%** SU RIESGO

**40,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Su composición genética determina un riesgo parcialmente incrementado de desarrollar hipertensión. Por este motivo recomendamos que siga con detenimiento las medidas preventivas. Una presión arterial elevada no es razón para preocuparse, ya que el tratamiento de la hipertensión tiene un índice de éxito es muy alto.

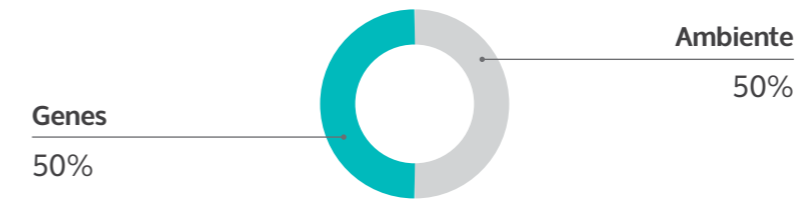
Un estilo de vida saludable y hábitos de alimentación adecuados son de gran importancia para la prevención de hipertensión. Es muy importante mantener un peso corporal saludable, limitar el consumo de sal a menos de 2 gramos, realizar ejercicio de forma regular, y en caso de fumar, dejar el hábito del tabaquismo. Si tiene una presión arterial elevada y estas medidas de prevención y control no son suficientes, le recomendamos visitar a su médico de cabecera, en caso de que no lo haya hecho ya. En dado caso, debería probar un medicamento efectivo para tratar la hipertensión, que puede ser tomado por separado o en combinación.

## EXISTEN DOS GRUPOS

La hipertensión primaria o esencial es la más común y está presente en el 94% de todos los casos. Se desarrolla a partir de varios factores como la edad, género, raza y factores genéticos. Factores medioambientales (como los hábitos de alimentación, especialmente el consumo de sal) tienen cierta influencia también, así como la situación financiera de un individuo influye sobre su vida en general. La presencia de diabetes también es significativamente importante para el desarrollo de la hipertensión.

En los casos en los cuales la causa de la enfermedad es conocida, se cataloga a la hipertensión como secundaria. Uno de los ejemplos más característicos de hipertensión secundaria es cuando existe enfermedad renal o desórdenes de la función de los riñones. Las consecuencias de ello son una alteración en la regulación de electrolitos, particularmente de potasio y sodio, así como retención de líquidos, que se refleja en una presión arterial elevada.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
PLEKHA7	CC
ATP2B1	TT
SH2B3_2	TT
FGF5	CT
CYP17A1T	TT

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

*Vivir una vida saludable es crucial para la prevención de la presión arterial elevada. Nosotros mismos somos los únicos que podemos influenciar de manera importante el desarrollo de la enfermedad:*

- Manteniendo un peso corporal normal es muy importante.
- Se recomienda que **se limite el consumo de sal a menos de 2 gramos por día (1 cdita)**.
- Realizar ejercicio de forma regular es muy importante, por ejemplo **una caminata de 30 min cada día es altamente recomendable**.
- Es importante limitar el consumo de bebidas alcohólicas.
- Se debe evitar el tabaquismo activo y pasivo.
- Se aconseja reducir los niveles de estrés.
- Diferentes condiciones crónicas como la diabetes, colesterol alto, enfermedad renal, entre otros, deben tratarse adecuadamente.

*Cuando este tipo de prevención es insuficiente, el doctor puede prescribir diferentes tipos de medicamento, el tipo que se escoja depende del nivel de presión arterial que se presenta y el potencial que existe de padecer otras enfermedades.*

*Diuréticos tienen un impacto sobre los riñones, permiten la eliminación del exceso de sal y agua del cuerpo. Los beta bloqueadores reducen la carga sobre el corazón y ensanchan los vasos sanguíneos mientras baja la frecuencia cardíaca. Enzimas de Conversión de la Angiotensina (inhibidores ECA) previenen la creación de angiotensina 2, sustancia que se encarga de las contracciones de los vasos sanguíneos. Inhibidores del receptor de angiotensina 2 son importantes en el tratamiento de personas con falla renal o de corazón. Bloqueadores de los canales de calcio ayudan a relajar los músculos vasculares blandos. Inhibidores de renina bloquean la creación de renina, una sustancia producida en una reacción en cadena que conlleva a la elevación de la presión arterial.*

*En casos numerosos, el médico prescribe, en conjunto con un tratamiento específico, una dosis baja de aspirina para la prevención de complicaciones cardíacas relacionadas con la hipertensión arterial.*

# PSORIASIS



## SOBRE EL ANÁLISIS

La psoriasis es una enfermedad crónica autoinmune que afecta el ciclo celular de las células de la piel, haciendo que este funcione a un ritmo mucho más veloz que en el de personas saludables. En un cuerpo humano saludable, los linfocitos T específicos al sistema inmunológico, están diseñados para combatir sustancias extrañas como virus y bacterias. En el caso de la psoriasis, los linfocitos T reconocen las propias células del cuerpo como extrañas y comienzan a atacarlas. Las células muertas de la piel y los linfocitos comienzan a acumularse, lo que le da a la piel un aspecto distintivo. La piel de las personas con psoriasis se vuelve escamosa y rojiza. En algunos casos aparece en su forma más suave como una molestia, mientras que en otros, causa una grave enfermedad sistémica que puede incluso conducir a la discapacidad. El diagnóstico de la enfermedad usualmente es suficientemente certero a través de un historial médico y un examen médico adecuado. Para confirmar el diagnóstico, tu doctor puede llegar a tomar una biopsia de la piel, para poder descubrir exactamente el tipo de enfermedad del que se trata y poder excluir otras condiciones cutáneas.

## LA PSORIASIS DE LA PIEL EN REALIDAD ES BASTANTE COMÚN

La ciencia ha demostrado que al menos el 3% de la población sufre de psoriasis. Afecta a personas de todas las edades, pero los síntomas de la enfermedad suelen aparecer entre los 15 y los 30 años. La enfermedad se desarrolla aproximadamente por igual entre ambos sexos, y no se han encontrado diferencias significativas de aparición de psoriasis entre distintas razas.

La causa exacta para una respuesta inmunológica en contra de las propias células del cuerpo aun no se conoce, pero existen varios factores que incrementan las probabilidades para el desarrollo de la enfermedad. Estos incluyen infecciones (angina), lesiones en la piel, como cortadas en la piel o quemaduras severas, estrés, temperaturas bajas, fumar, consumo excesivo de alcohol o de ciertos medicamentos. La psoriasis en la piel es en gran parte una enfermedad hereditaria, es decir, el factor de riesgo más importante para la enfermedad es su ocurrencia en la familia. La psoriasis está genéticamente relacionada con el sistema HLA (antígeno del recuento de leucocitos humanos), que tiene un papel en la detección de sustancias extrañas en el cuerpo y se encuentra en el sexto cromosoma.

## SU RESULTADO

**RIESGO BAJO**

**0,80 %** SU RIESGO

**2,50%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

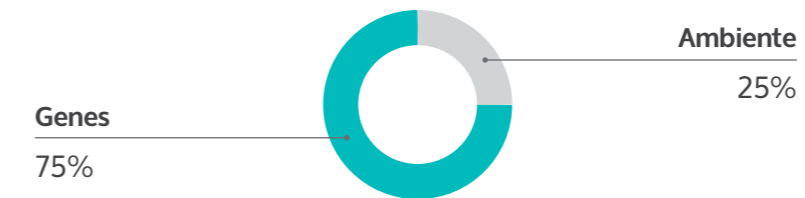
Su riesgo de desarrollar psoriasis es bajo, aunado a esto su riesgo absoluto de padecer la enfermedad también es bajo debido a que en promedio, solamente el 2.5 por ciento de la población es afectada por la psoriasis.

Hemos determinado que en comparación con la población general, tiene un riesgo bajo de desarrollar psoriasis. Actualmente no se sabe cómo prevenir o curar la psoriasis porque es una enfermedad autoinmune con un fondo genético fuerte. Si notas regiones muy endurecidas en la piel, especialmente en los codos, las rodillas y el cuero cabelludo, le sugerimos que visite a un dermatólogo. Presta atención a dolores e inflamación en articulaciones, son característicos de la psoriasis. Para personas que padecen psoriasis, es importante seguir las instrucciones generales, que pueden aliviar los síntomas y reducir el número de ocurrencias. De ser necesario, se puede administrar medicamento e irradiación localizada.

## APARICIÓN DE LA ENFERMEDAD

La psoriasis puede aparecer de manera cíclica en periodos de semanas o meses. Cuando hay remisión de la enfermedad se presenta con signos y síntomas casi imperceptibles. La característica más común de la enfermedad son las islas de piel roja con aspecto escamoso plateado en la parte superior de la misma. En estas áreas, la piel es reseca y agrietada. Las islas de la piel enferma pueden ser pequeñas y raras, o pueden desarrollarse sobre superficies más largas en la piel. El área afectada puede generar comezón, sensación de calor o incluso dolor. También puede ocurrir cambios en las uñas, pueden engrosarse y levantarse. A menudo, las articulaciones también se ven afectadas (artritis psoriásica).

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
IL12B	AG	TNIP1	GG
HLA-C	CC	IL23R (2)	CC
IL23R (1)	GG		
IL23A	TT		
LCE3D	AA		

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

*El cuidado regular de la piel es esencial para los pacientes. Recomendamos baños de aceite, cremas especiales para la piel y ungüentos.*

- *Los pacientes deberán vivir un estilo de vida con la menor cantidad de estrés posible. No les recomendamos consumir alimentos ricos en grasa, especialmente proveniente de grasas de origen animal. Los pacientes deberían disfrutar de alimentos ricos en vitaminas, consumir frutas y verduras y alimentos ricos en grasas insaturadas.*
- *Se deben consumir suficientes líquidos, especialmente provenientes de bebidas no-carbonatadas.*
- *Tomar lecitina y selenio en forma de suplemento también tiene un efecto favorable a la salud.*
- *Está contraindicado el consumo de bebidas alcohólicas y tabaco.*
- *Tomar el sol natural de forma moderada es más benéfico para la mayoría de los pacientes. La exposición a la luz UV debe ser moderada y deben tomarse medidas preventivas generales. Los pacientes con psoriasis extensa requieren irradiación de áreas más grandes de la piel. Dicho tratamiento se lleva a cabo bajo supervisión médica.*
- *Visitar algunos spas naturales tiene un efecto benéfico, caracterizado por un efecto sinérgico de muchos factores, como un clima agradable, relajación, nutrición adecuada, baños termales minerales (balneoterapia), uso regular de pomadas curativas y acondicionadoras, y también irradiación.*
- *Los ungüentos deben contener compuestos para disolver las escamas y deben ser antiinflamatorios o inmunosupresores. En la radioterapia se utilizando una gran variedad de espectros fotográficos. Los sistemas láser que producen rayos UVB de alta energía con cierta longitud de onda están disponibles. En casos severos, la hospitalización es necesaria con medicamentos de vía oral, inyecciones o infusiones. Los fármacos inmunomoduladores biológicos también prometen el tratamiento.*
- *Recientemente, una alternativa de terapia popular ha emergido, donde los peces kangal se comen la piel muerta y transfieren enzimas a la sangre del paciente, inhibiendo la formación de nuevas lesiones.*

# ARTRITIS REUMATOIDE



## SOBRE EL ANÁLISIS

La artritis reumatoide es un trastorno inflamatorio sistémico crónico que afecta principalmente extremidades cortas como las manos y piernas, las muñecas y rodillas. La artritis reumatoide se desarrolla a partir de una reacción inflamatoria y la liberación de numerosos mediadores inflamatorios. Lo anterior causa síntomas característicos de la enfermedad como la fatiga, la pérdida de apetito, transpiración, fiebre, pérdida de peso corporal e insomnio. Los problemas de las articulaciones ocurren más adelante con la evolución de la enfermedad. La artritis reumatoide se extiende por todo el cuerpo y afecta a personas de todas las razas y grupos étnicos, suele afectar aproximadamente al 1 por ciento de la población total. Suele presentarse en todas las etapas de la vida, pero predomina su aparición entre los 30 y 50 años de edad. Las mujeres tienen un riesgo más elevado de padecer la enfermedad, ocurre tres veces más frecuentemente en mujeres que en hombres. Las diferencias entre hombres y mujeres pueden estar influenciadas por diferentes situaciones hormonales y de sistema inmune según el género.

## LA ENFERMEDAD TIENE UNA ASOCIACIÓN FAMILIAR SIGNIFICATIVA

La enfermedad es altamente dependiente de la presencia de antígenos HLA específicos. Las siglas HLA corresponden a antígeno leucocitario humano, una proteína que está situada en la membrana celular externa y es específica para el paciente. El sistema inmune utiliza los antígenos HLA para la diferenciar entre células ajenas y las propias; sin embargo este sistema puede dejar de funcionar de esta manera cuando se presenta una enfermedad autoinmune como la artritis reumatoide. En el caso de la artritis reumatoide, el sistema inmune ataca los componentes de la cápsula articular y provoca una reacción inflamatoria y la secreción de numerosos mediadores de inflamación (interleucinas, interferón gamma, factor de necrosis tumoral alfa). La inflamación conduce al daño que se manifiesta en diferentes síntomas de la enfermedad.

## SU RESULTADO

**RIESGO PARCIALMENTE INCREMENTADO**

**1,48 %** SU RIESGO

**1,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Sus genes determinan que presenta un riesgo parcialmente incrementado a desarrollar artritis reumatoide. Sin embargo, esto no quiere decir que la enfermedad se va a desarrollar definitivamente.

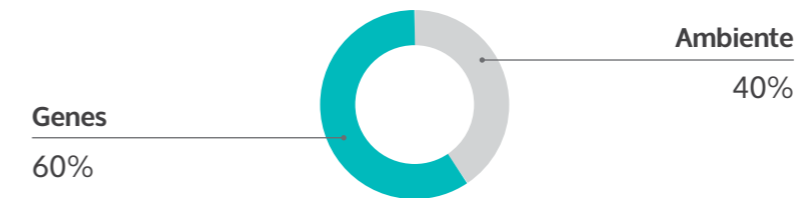
La genética influencia de manera importante a la enfermedad, pero no es el único factor de riesgo. Existen otros factores de riesgo igualmente responsables para el desarrollo de la enfermedad y que permanecen desconocidos. Es por este motivo que los resultados del análisis genético no necesariamente quieren decir que la artritis reumatoide definitivamente se desarrollará. En caso de que la enfermedad ocurra, es importante mantener actividad física de forma regular, ajustado en concordancia con la enfermedad, con el fin de ayudar a reducir el dolor en las articulaciones y mejorar el desempeño física en general. En conjunto con los medicamentos antiinflamatorios, que reducen los síntomas de la enfermedad, los medicamentos biológicos que influyen en gran medida sobre la progresión de esta, han estado disponibles en los últimos años.

## DESARROLLO DE LA ENFERMEDAD INESPECÍFICA

Los síntomas iniciales de la enfermedad son muy inespecíficos ya que incluyen fatiga, pérdida de apetito, transpiración, fiebre, pérdida de peso e insomnio. Los dolores articulares no son habituales al principio y se manifiestan sólo después de un cierto periodo de tiempo. Gradualmente, las articulaciones se vuelven rígidas y se hinchan. En etapas posteriores de la enfermedad se producen malformaciones en las articulaciones de los dedos y muñecas, así como deformaciones características de la enfermedad.

Los análisis clínicos y de sangre son cruciales para descubrir la presencia de una enfermedad y su diagnóstico. Los exámenes realizados en laboratorio, determinan la sedimentación, la proteína C reactiva y la presencia de algunos anticuerpos (factor reumatoide, anticuerpos anti-dsDNA, péptidos citrulinados anticíclicos).

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
PTPN22 (1)	GG
HLA-DRB1 (1)	AG
OLIG3	GG
CD40	AA
STAT4	TT

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

La artritis reumatoide es una enfermedad crónica para la cual no existe una cura aún. La principal causa de la enfermedad desafortunadamente no se conoce. Una de las posibles causas podría ser infecciones, se ha comprobado que los fumadores tienen posibilidades más altas de desarrollar la enfermedad.

- Los pacientes pueden mejorar enormemente su estado de salud realizando actividad física de manera regular. La actividad física o ejercicio ayuda a mejorar la flexibilidad de las articulaciones, la condición física y puede disminuir el dolor y la inflamación. También ayuda a reducir la fatiga, fortalece los músculos y los huesos, y mejora el estado de bienestar en general del paciente. Los medicamentos se utilizan para aliviar el proceso inflamatorio en las articulaciones, para disminuir el dolor, para proteger las articulaciones y mantener su función de manera adecuada.
- Los medicamentos reumáticos no-esteroides ayudan a disminuir el dolor y son antiinflamatorios y antipiréticos. Sin embargo, su uso prolongado puede tener ciertos efectos adversos no deseados.
- Los Glucocorticoides generalmente se indican en combinación con otros medicamentos y su diseño fue pensado para uso a corto plazo, esto se debe a que pueden causar una disminución en la densidad ósea. El tratamiento con este tipo de fármacos se retira lentamente y debe hacerse bajo la supervisión del médico encargado.
- Los medicamentos conocidos como inmunomoduladores también están disponibles para el tratamiento. Los efectos positivos de este tipo de fármacos son visibles varias semanas o incluso meses después de que el paciente ha comenzado un esquema de tratamiento de tomas regulares. Es por ello que casi siempre se combinan con alguno de los medicamentos descritos anteriormente.
- En los últimos dos años, se han puesto a disposición medicamentos biológicos; sin embargo, debido a su alto costo y los efectos secundarios desconocidos, su uso está restringido a pacientes que no responden a las terapias con medicamentos inmunomoduladores o en pacientes que no toleran altas dosis o que no toleran la dosis relativamente alta necesaria para la supervisión de la inflamación.
- En el caso de que ocurra daño irreparable a la articulación, la cirugía se convierte en una opción. La cirugía incluye la extirpación de la membrana sinovial interna inflamada, la sustitución de una articulación, el prelavado de los nervios afectados, entre otros.

# SÍNDROME DE LAS PIERNAS INQUIETAS



## SOBRE EL ANÁLISIS

Las personas con síndrome de piernas inquietas (RLS) normalmente describen la condición como un malestar en las piernas, especialmente en el área de las pantorrillas, pero también en los pies o muslos, dando lugar a la presencia de hormigueo, escozor, desgarros y tensión, entre otros síntomas. Los malestares por lo regular inician cuando la persona quiere descansar, especialmente por la noche mientras ya se va a acostar. Los síntomas también pueden ocurrir en el coche, avión, teatro; en cualquier lugar en donde se esté inactivo. En la mayoría de las personas con RLS, los síntomas empeoran, especialmente en la noche mientras se está acostado, ocasionando un sueño perturbado. En Europa, el síndrome de piernas inquietas afecta casi al 10 por ciento de la población, afectando a mujeres dos veces más que a los hombres. Las investigaciones demuestran que la falta de hierro y dopamina en el cerebro pueden ser consideradas responsables, pero la parte subyacente del síndrome sigue sin conocerse.

## LOS INCONVENIENTES DEL SÍNDROME DE LAS PIERNAS INQUIETAS

Los sentimientos desagradables o la necesidad de mover las piernas es parcial o completamente calmada por movimientos como el estiramiento de los músculos o caminar. Los efectos benéficos suelen durar siempre y cuando se esté realizando la actividad o el movimiento continuamente. Contracciones recurrentes en las extremidades pueden ocurrir en el 80 por ciento de las personas con RLS. El insomnio debido al síndrome causa somnolencia excesiva en el día y fatiga. Esto afecta de manera muy importante la calidad de vida de estas personas. En el peor de los casos, los síntomas persisten a lo largo del día. En este caso, las piernas causan grandes problemas al viajar, por ej. cuando se pasa horas sentado en un avión o automóvil, o cuando se participa en otras actividades sociales como ir al teatro o al cine pueden ocurrir síntomas.

## SU RESULTADO

**RIESGO INCREMENTADO**

**17,95 %** SU RIESGO

**5,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Su composición genética determina un riesgo incrementado genético para desarrollar el síndrome de piernas inquietas. Medidas preventivas simples pueden ayudar en caso de que aparezcan síntomas del síndrome.

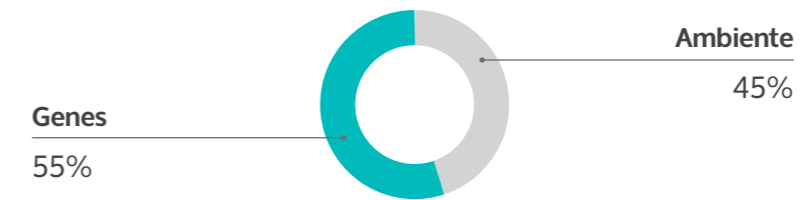
Aunque el síndrome de piernas inquietas es poco común, tu resultado del análisis genético no significa que efectivamente desarrollarás el síndrome. En caso de que usted comience a ver los síntomas típicos entonces las primeras medidas de la salud son bastante simples. Evitar el consumo de estimulantes como el café o té, y alcohol, especialmente por la noche. Mantener una actividad física moderada y considerar irse a acostar más tarde cuando los síntomas han desaparecido en gran medida. Cuando dichas medidas preventivas no ayudan, usted puede visitar a su médico de cabecera para que le indique una terapia y medicamentos adecuados.

## LAS CAUSAS DEL SÍNDROME DE LAS PIERNAS INQUIETAS

Las causas de la enfermedad son en su mayoría desconocidas. Diferentes estudios demuestran una correlación entre los sistemas dopaminérgico y opioide, con la falta de hierro en el cerebro y el ciclo de sueño y vigilia (el reloj biológico). En este caso estamos hablando de síndrome de piernas inquietas de origen idiopático o primario.

Existen también variantes secundarias del síndrome, estas son mucho menos comunes. Las causas posibles para el síndrome secundario son enfermedad neurológica, deficiencia de hierro, diabetes, hipovitaminosis por vitaminas del complejo B, disfunción tiroidea, enfermedad reumática, antidepresivos, neurolépticos y consumir un exceso de bebidas alcohólicas o con cafeína. El síndrome de piernas inquietas es común durante el embarazo, afecta casi al 30 por ciento de las mujeres gestantes en el último trimestre del embarazo. Después del parto, sin embargo, suele desaparecer.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
MEIS1	GG	PTPRD	CT
BTBD9	TT	2P14	AG
MAP2K5	GG	16Q12	GT

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

A menudo, incluso un ligero cambio en los hábitos de vida puede ser suficiente para prevenir el síndrome de piernas inquietas. Es recomendable evitar el consumo de estimulantes que contienen cafeína y el consumo excesivo de alcohol.

- La actividad física moderada ha demostrado ser una influencia benéfica, mientras que un exceso de actividad (ejercicio vigoroso) puede agravar los síntomas.
- De igual manera, ayuda si se va a dormir más tarde de lo usual, cuando los síntomas que se presentan por la noche se han sido resueltos ampliamente.
- Cuando la prevención no es suficiente, es recomendable visitar a su médico general para descartar otras posibles causas que puedan empeorar o llevarle a los síntomas del síndrome de piernas inquietas.
- Los estudios han demostrado que una deficiencia de hierro está asociada con el incremento de probabilidad del síndrome de piernas inquietas. La cantidad de hierro que hay en el cuerpo puede medirse a través de un estudio de niveles de ferritina. La ferritina es una proteína responsable por el almacenamiento de hierro en el cuerpo. Tomar suplementos de hierro, en el caso de deficiencia de hierro, puede eliminar el síndrome de piernas inquietas. Algunos pacientes también pueden beneficiarse de la suplementación de magnesio.
- Pacientes con enfermedad renal también pueden llegar a experimentar síntomas del síndrome de piernas inquietas. Este desorden normalmente ocurre solamente cuando la enfermedad renal se encuentra en una fase avanzada. Con normalidad, esto ocurre solamente en la etapa avanzada de la enfermedad renal, entonces hay un chequeo redundante de la función renal con exámenes de laboratorio simples en los pacientes con el síndrome.
- Aproximadamente una tercera parte de las personas con RLS necesitan un tratamiento médico. Los agonistas de dopamina, han demostrado ser uno de los tratamientos más efectivos en la práctica médica, y son los que se utilizan de manera general en estos casos.
- Curiosamente, una tercera parte de las mujeres embarazadas presentan síntomas de síndrome de la pierna inquieta en el último trimestre del embarazo. La causa no es completamente clara; y los síntomas desaparecen justo después del nacimiento del bebé, pero puede reincidir más adelante en la vida.

# DIABETES MELLITUS TIPO 1



## SOBRE EL ANÁLISIS

La Diabetes mellitus tipo 1, también es conocida como la diabetes infantil o diabetes insulino dependiente. Este tipo de diabetes se caracteriza porque el páncreas no produce suficiente cantidad de insulina, una hormona necesaria para controlar y bajar los niveles de glucosa (azúcar) en sangre. La diabetes mellitus tipo 1 por lo regular tiene su aparición en la infancia o en la pubertad, es por ello que se le conoce como diabetes infantil. Tanto la genética como factores ambientales juegan un papel muy importante en el desarrollo de la diabetes tipo 1. Por lo regular son infecciones virales que afectan al funcionamiento del sistema inmune. La diabetes mellitus tipo 1 es una enfermedad incurable que puede controlarse de manera exitosa a través de una dieta adecuada y la aplicación de insulina como tratamiento médico. La enfermedad tiene un pronóstico bueno cuando se tiene un buen tratamiento, y los pacientes tienen altas probabilidades de llevar una vida normal.

## LA DIABETES MELLITUS TIPO 1 OCURRE DEBIDO A UN ERROR DEL SISTEMA INMUNE

La enfermedad, característicamente, es de tipo familiar. Sin embargo, se desconoce porqué el sistema inmune ataca y destruye las células beta del páncreas que son las encargadas de regular la producción de insulina en el cuerpo. El cuerpo entonces desarrolla una falta de insulina y consecuentemente el azúcar en la sangre no llega a las células, sino que se acumula en la sangre. Diferentes estudios han demostrado que las personas con una predisposición hereditaria tienen ciertas enfermedades virales presentes, algunas de ellas pueden ser la causa de la enfermedad como tal. Los síntomas de la diabetes mellitus tipo 1 son la consecuencia de niveles de glucemia aumentadas en sangre. La glucosa se une al agua de las células y tejidos, haciendo que los pacientes tengan una sensación de sed persistente. Tanto el aumento en el consumo de agua por la sensación de sed, como la frecuencia de micción (orinar) aumentada son características presentes en la enfermedad. Dado que en la diabetes mellitus tipo 1 no hay insulina circulando en la sangre, lo cual permitiría que la glucosa proveniente de los alimentos pudiera entrar a las células, los pacientes tienen un deseo continuo de comer incluso después de una gran comida ya que la insulina al estar carente no manda las señales necesarias a las células.

## SU RESULTADO

**RIESGO INCREMENTADO**

**3,56 %** SU RIESGO

**1,50%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Hemos determinado que su riesgo genético para desarrollar la diabetes mellitus tipo 1 está incrementado. La enfermedad suele tener su aparición en la infancia o adolescencia. Las personas adultas tienen un riesgo muy bajo de desarrollar la diabetes mellitus tipo 1.

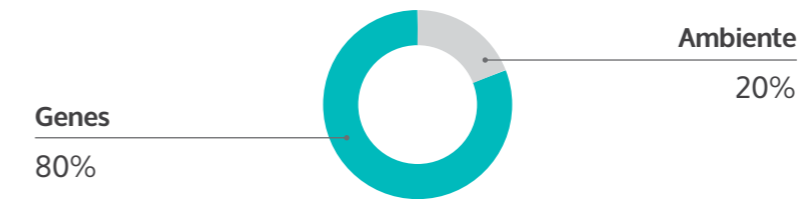
El análisis de su estudio genético demuestra que presenta un riesgo genético incrementado de padecer diabetes mellitus tipo 1. La enfermedad usualmente se presenta a una edad temprana y su riesgo de desarrollarse en la vida adulta es mínima. Los pacientes que sufren de diabetes mellitus tipo 1 tienen síntomas característicos como sed, hambre, pérdida de peso y aumento de micciones (número de veces en que se orina al día). La enfermedad se confirma finalmente con la determinación de la concentración de glucosa en la sangre. El desarrollo de la diabetes mellitus tipo 1 no puede prevenirse hasta la fecha. El tratamiento médico clásico de la enfermedad es por medio del uso de insulina y es altamente efectivo.

Por este motivo, las personas con diabetes mellitus tipo 1 pueden perder mucho peso aunque su consumo de alimentos sea alto debido a que cuando no hay insulina en el cuerpo, la glucosa en el cuerpo no recibe la señal para entrar a las células y darle energía al cuerpo. Es por esto que el cuerpo empieza a utilizar energía y glucosa almacenada en el hígado y en los músculos, seguido del uso de energía almacenada en forma de grasa.

## COMPLICACIONES

Una regulación de glucosa inadecuada puede causar numerosas complicaciones. Los pacientes pueden perder la conciencia, vomitar, tener cólicos estomacales, fiebre y respiración o aliento a cetonas. Complicaciones a largo plazo pueden ocurrir cuando la enfermedad ha estado presente durante varios años y los órganos como los vasos sanguíneos, el corazón, los riñones, el sistema nervioso y los ojos pueden verse afectados.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
<b>HLA-DQA1 (2)</b>	<b>AA</b>	<b>SH2B3 (2)</b>	<b>TT</b>
<b>PTPN22 (1)</b>	<b>GG</b>	<b>ERBB3</b>	<b>CC</b>
<b>IL2RA(1)</b>	<b>GG</b>	<b>CTLA4</b>	<b>AG</b>
<b>C10ORF59</b>	<b>CT</b>	<b>KIAA0350</b>	<b>AA</b>

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

Existen varios estudios en progreso que buscan potencialmente prevenir la diabetes mellitus tipo 1 en personas con alto riesgo. Los estudios están dirigidos a niños con familiares que sufren de la enfermedad, esto se debe a que un diagnóstico de la enfermedad es posible a través de la determinación de anticuerpos específicos en la sangre. Hasta el momento es imposible prevenir la aparición de la enfermedad, pero sí se logra la detección temprana y un manejo adecuado.

- Los niveles de glucosa en sangre sólo pueden controlarse con el uso regular de insulina inyectada. La dosis de insulina que requiera el paciente debe ajustarse acorde a las necesidades del paciente y sus niveles de actividad física. Los niveles de glucosa en la sangre aumentan después de cada tiempo de comida y más insulina se puede necesitar para cubrir las necesidades del cuerpo. Durante la actividad física, los niveles de glucosa en sangre disminuyen debido a que ingresa más glucosa a las células musculares, y el paciente necesita menos insulina.
- Existen varios tipos de insulina y se diferencian de acuerdo a la duración de su funcionamiento. Aquellos que son de acción corta son utilizados para el manejo de glucosa después de un tiempo de comida, y aquellos de larga duración son utilizados para estabilizar la concentración de insulina y glucosa hasta por 24 horas y detener el uso de las reservas de energía del cuerpo (grasas). La insulina se aplica con jeringas especiales en forma de pluma que permiten una dosificación adecuada de insulina.
- Medición de glucosa en sangre: Se realizan mediciones en múltiples momentos del día que permiten una inspección del éxito del tratamiento médico y de nutrición del paciente para conocer si estos están siendo efectivos o no. Se usan con mayor frecuencia antes de la inyección de insulina y para determinar la dosis apropiada de insulina necesaria.
- Una dieta adecuada es un aspecto importante de la terapia ya que debe ajustarse tanto a las características del paciente como a las inyecciones de insulina.
- La actividad física baja los niveles de glucosa en sangre y mejora la sensibilidad de insulina de la célula. Es por este motivo que a los pacientes se les recomienda realizar actividad física de manera regular. Sin embargo, los niveles de glucosa en sangre pueden bajar a niveles demasiado bajos durante la actividad y por ellos es muy importante que tanto la actividad física sea moderada, como la alimentación sea cuidadosamente calculada para evitar que los niveles sean demasiado bajos.

# DIABETES MELLITUS TIPO 2



## SOBRE EL ANÁLISIS

La diabetes mellitus tipo 2, también conocida como la diabetes mellitus no insulino-dependiente. Es una enfermedad caracterizada por una regulación inadecuada de los niveles de glucosa en la sangre. Es diferente a la diabetes tipo 1 debido a que en el caso de la tipo 2 y a diferencia de la tipo 1, si existe la secreción de insulina por el páncreas. Al ingerir alimentos, los niveles de glucosa en la sangre aumentan y esta es la razón por la cual las células del páncreas de una persona sana secretan insulina, dándole una señal al cuerpo de ingresar la glucosa a las células. En la diabetes mellitus tipo 2, los receptores que reconocen a la insulina no responden de forma adecuada y el cuerpo reacciona como si la insulina nunca hubiera llegado al torrente sanguíneo. Como consecuencia, los niveles de glucosa en la sangre bajan lentamente. Además de una alimentación no saludable y un estilo de vida poco sano, tu composición genética también dicta este proceso no deseable.

## LA CAUSA DE LA DIABETES MELLITUS TIPO 2 ES LA CAPACIDAD DE SENSIBILIDAD REDUCIDA EN LAS CÉLULAS QUE RECONOCEN A LA INSULINA

En promedio, afecta a 1 de cada 4 personas y su frecuencia va en incremento debido al nuevo estilo de vida moderno y una nutrición inadecuada. A pesar de que la falta de sensibilidad de las células es fisiológicamente poco clara, los factores ambientales y genéticos que fomentan el desarrollo de la diabetes mellitus tipo 2 son bien conocidos. Entre estos factores se encuentran un peso corporal excesivo, una nutrición y alimentación incorrecta y un consumo excesivo de alcohol.

## SU RESULTADO

**RIESGO MODERADO**

**21,71%** SU RIESGO

**23,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Tiene un riesgo genético moderado para desarrollar diabetes mellitus tipo 2. Usted puede realizar varias acciones para prevenir el desarrollo de la enfermedad y mitigar sus consecuencias, por este motivo aconsejamos que tome en consideración las distintas medidas de prevención.

Su composición genética determina un riesgo promedio de desarrollar diabetes mellitus tipo 2. Al adherirse a las medidas preventivas, además puedes disminuir tus posibilidades de desarrollar la enfermedad. Un estilo de vida saludable, una dieta adecuada, mantener un peso corporal saludable, realizar actividad física regular y evitar comer en exceso, son cruciales para la prevención. Cualquier individuo puede reducir de manera significativa la probabilidad de desarrollar la enfermedad con estas medidas. La prevención también puede disminuir la frecuencia y la seriedad de las complicaciones de personas que viven con diabetes mellitus tipo 2.

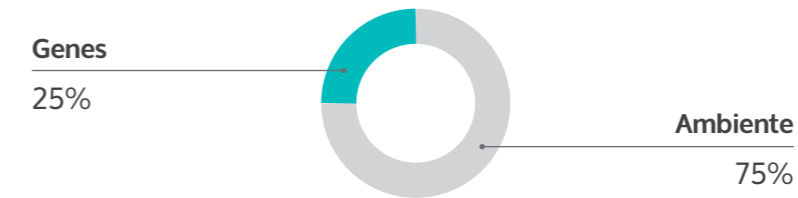
Los signos de la enfermedad a veces pueden ser irreconocibles y este es el principal motivo por el cual puede tardar años en que se de un diagnóstico adecuado. Algunos síntomas importantes de la enfermedad son incremento de sed, micciones frecuentes (orinar de forma frecuente), mayor sensación de hambre, fatiga, pérdida de la visión y lesiones que tardan mucho en curarse. La diabetes mellitus tipo 2 también está ligada a otras complicaciones médicas que se desarrollan con un periodo de tipo más extendido. Entre estas complicaciones está la enfermedad arterial coronaria aterosclerótica, ataque al corazón, aumento de la presión arterial, daño en los nervios, riñones y ojos, lesiones en la piel de los pies, osteoporosis y enfermedad de Alzheimer.

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

**Nutrición saludable** – *tu menú debería ser variado. Es importante comer porciones pequeñas varias veces al día en lugar de porciones grandes en menor número de tiempos de comida. Tu alimentación deberá incluir muchas frutas, verduras y fibra para hacer más lenta la absorción de hidratos de carbono, también conocidos como carbohidratos.*

- Las comidas deberían empatar con tus necesidades de energía, no deben excederlas.
- Evita el alcohol debido a que es alto en calorías, detiene la creación de glucosa y eleva el peligro de disminución excesiva de la glucosa en la sangre y la hipoglucemia.
- Actividad física – trata de ejercitarte regularmente. Al hacer actividad física, prefiera actividades aeróbicas como el ciclismo, caminar rápido, correr, nadar, entre otras.
- Mantener un peso corporal saludable
- En primer lugar, la terapia incluye las medidas mencionadas en la sección de prevención y terapia. Cuando esto no es suficiente para tener un buen control sobre la enfermedad, es necesario incluir un esquema de medicamentos. Los medicamentos pueden disminuir el apetito, ralentizar la absorción de glucosa en el sistema digestivo, inhibir la creación de glucosa nueva en el hígado, incrementar la sensibilidad de insulina de las células del músculo y acelerar la utilización de glucosa por las células musculares.
- Con la progresión de la enfermedad y en una fase más avanzada de la misma, surge el agotamiento de las células beta del páncreas, así como la incapacidad de las células beta para secretar suficiente insulina. Por lo anterior, es que muchos pacientes que sufren de diabetes mellitus tipo 2 eventualmente necesitarán el uso de insulina como esquema de tratamiento.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
TCF7L2	CT	IGFBP2	GG
PPARG	CG	CDKN2A (2)	TT
HHEX	AG	JAZF1	GG
CDKAL1	AA	WFS1	AA
SLC30A8	CC		

# INFARTO DE MIOCARDIO (ATAQUE AL CORAZÓN)

## SOBRE EL ANÁLISIS

Un infarto al corazón (también conocido como síndrome coronario agudo) es una condición en la cual ocurre una obstrucción súbita de la arteria coronaria. Esta obstrucción de la arteria causa que el flujo de sangre se detenga, y a su vez puede conducir a un daño parcial o total del músculo cardíaco. El ataque al corazón es la causa más común de enfermedad y muerte tanto en hombres como en mujeres en todo el mundo. Más de la mitad de los casos fatales ocurren mientras el paciente está en la ambulancia en camino al hospital. Un ataque al corazón puede ocurrir en cualquier momento durante la vida de una persona. Sin embargo, la probabilidad aumenta progresivamente a medida que la persona envejece. En promedio, 1 de cada 5 personas adultas sufre un infarto al corazón, con la edad aumenta este índice a 1 de cada 2 personas arriba de los 80 años. Los factores de riesgo de obstrucción son numerosos y muy complejos, el más importante son niveles de lípidos sanguíneos elevados, principalmente por colesterol LDL elevado y otro factor importante es la presión arterial elevada. Otros factores de riesgo incluyen una dieta no saludable, fumar, peso corporal excesivo y la presencia de diabetes.

## SI SE SOSPECHA QUE SE ESTÁ SUFRIENDO UN INFARTO DE MIOCARDIO, LLAME INMEDIATAMENTE A UN NÚMERO DE EMERGENCIA

La característica más común en pacientes que sufren de un infarto de miocardio es dolor en el pecho. Si se tiene la sospecha de estar presentando un ataque al corazón llame inmediatamente al número de emergencia. El paciente puede tomar un medicamento para aliviar el dolor del pecho rápidamente: este medicamento se llama nitroglicerina y viene en forma de spray o tabletas. Si el paciente pierde la conciencia o deja de respirar, deberá administrarse el procedimiento para resucitar de manera inmediata. Existen varios tipos de tratamiento posibles después del diagnóstico médico. Están clasificados en procedimientos de cirugía y esquemas de medicamentos.

## CONSEJO MÉDICO

El análisis de su composición genética nos ha demostrado que usted tiene un riesgo de infarto de miocardio moderado, y puede reducir este riesgo llevando un estilo de vida saludable.

Le recomendamos que siga muy cuidadosamente las guías modernas para una vida saludable. Estas incluyen dejar el hábito de fumar, evitar ser fumador pasivo, limitar el consumo de alcohol, controlar el peso corporal y los niveles de colesterol por medio de una alimentación saludable, que deberá incluir una cantidad adecuada de frutas y verduras. Recomendamos que realice ejercicio de manera regular y tenga un buen manejo de sus niveles de estrés diarios. Si le han indicado algún medicamento para la diabetes o para reducir la presión arterial y el colesterol, entonces debería tomarlos acorde a las indicaciones de tu médico. Si presenta una combinación de factores de riesgo (presión arterial elevada, niveles de colesterol elevados, peso corporal excesivo como sobrepeso u obesidad, diabetes) entonces debería medir sus niveles de presión arterial y colesterol de manera regular.



## SU RESULTADO

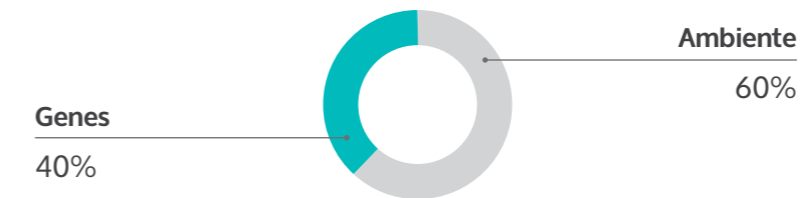
**RIESGO MODERADO**

**39,50 %** SU RIESGO

**42,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

La enfermedad se reconoce según la anamnesis del paciente y los síntomas característicos de la enfermedad. Es importante poder reconocer la enfermedad lo más temprano posible ya que cualquier demora en la detección puede ser fatal. Cuando el paciente está en la ambulancia o en la sala de emergencias de un hospital, el médico realiza un electrocardiograma (ECG) que muestra el estado del músculo cardíaco. Junto con el ECG, el proceso de diagnóstico toma en consideración diferentes estudios de sangre que muestran la presencia de ciertas enzimas. Estas enzimas tienen características exclusivas al corazón y también puede indicar la cantidad de daño que puede haber en este órgano.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
CDKN2A (1)	GG
CELSR2	AG
MIA3	AA
CXCL12	CC
SLC5A3	CC

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

Se puede disminuir de manera significativa el riesgo de padecer un infarto al corazón por medio de la adherencia a diversas medidas preventivas. Un estilo de vida saludable es muy importante, así como seguir al pie de la letra la toma de medicamentos prescritos por el médico.

- **Alimentación saludable** – uno de los motivos más comunes para presentar un infarto de miocardio es un peso corporal excesivo y niveles de colesterol elevados. Los alimentos que no contienen grasa de fuente animal pueden reducir de manera drástica las probabilidades de presentar un ataque al corazón.
- **Dejar de fumar** – el riesgo de sufrir un ataque al corazón se duplica cuando una persona fuma un paquete de cigarrillos diario. Fumadores pasivos regulares (ej. personas que son parejas de fumadores) tienen un porcentaje de riesgo hasta 30% más elevado de desarrollar una enfermedad cardiovascular. Cuando un fumador deja de fumar, el peligro de un infarto comienza a disminuir, pero solamente hasta 10 años después de haber dejado el hábito es que vuelve a tener un riesgo bajo de padecer la enfermedad.
- **Medición regular de la presión arterial** – permite el descubrimiento temprano y el tratamiento de la hipertensión, reduce el riesgo de desarrollar enfermedades cardiovasculares.
- **Manejo de estrés** – durante un episodio de estrés, el cuerpo libera adrenalina, una hormona de estrés que ocasiona que el ritmo cardíaco y las contracciones de los vasos sanguíneos aumenten, lo anterior incrementa el riesgo de un infarto de miocardio.
- **Modera el consumo de alcohol** – un consumo alto de alcohol está vinculado a presión arterial elevada y a un ritmo cardíaco irregular, ambos son factores de riesgo para un ataque del corazón.
- **Medicamentos antiagregantes plaquetarios** (la aspirina es el más conocido) son medicamentos que detienen la coagulación de la sangre y que consecuentemente disminuyen la posibilidad de aparición de coágulos sanguíneos.
- **Beta-bloqueadores** reducen el ritmo cardíaco y la presión arterial, así como la necesidad de sangre y de esta manera evitan ataques cardíacos.
- **Inhibidores de la ECA** disminuyen la presión sanguínea y reducen el riesgo de enfermedades cardiovasculares en pacientes que ya han sufrido un ataque al corazón.
- **Estatinas** son medicamentos que reducen los niveles de colesterol en sangre y que ayudan a reducir las enfermedades cardiovasculares.



# TROMBOEMBOLISMO VENOSO



## SOBRE EL ANÁLISIS

Cuando un vaso sanguíneo se espina, la sangre se coagula (se genera un coágulo), lo cual puede salvar la vida de una persona. Sin embargo, los coágulos de sangre pueden formarse en el sistema circulatorio, interrumpiendo o restringiendo la circulación de sangre en el cuerpo, y generar una situación de vida o muerte en el individuo. El proceso de formación de grumos en la sangre se conoce como trombosis y los grumos de sangre coagulada se llaman trombos. Las partículas de trombos también pueden generar y liberar émbolos (trombos que viajan) que viajan en la sangre y que pueden causar una obstrucción vascular en otro sitio del cuerpo. Las trombosis y los embolismos están estrechamente relacionados, y es por eso por lo que el término tromboembolismo se utiliza a menudo.

El tromboembolismo venoso incluye dos afecciones relacionadas - trombosis venosa profunda y embolia pulmonar. La trombosis venosa es una afección en la que se produce un coágulo o trombo dentro de la vena, dificultando la circulación de la sangre a través del sistema circulatorio. La embolia pulmonar es un bloqueo de la arteria pulmonar, que frecuentemente causa coágulos que viajan a través de la sangre y bloquean el cruce de la arteria pulmonar principal o de una de sus ramas. Esto causa una variedad de cambios patológicos, que se reflejan en las vías respiratorias y en problemas circulatorios.

## UNA COMPLICACIÓN CON SÍNTOMAS NO ESPECÍFICOS Y FACTORES DE RIESGO MÚLTIPLES

El tromboembolismo venoso, en conjunto con un ataque al corazón o infarto, es una de las causas más comunes de complicaciones cardiovasculares repentinas. Según algunas cifras estimadas, en los Estados Unidos, entre 300 000 - 600 000 casos nuevos de tromboembolismo venoso son descubiertos cada año.

### SU RESULTADO

**RIESGO PARCIALMENTE INCREMENTADO**

**11,27 %** SU RIESGO

**10,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

### CONSEJO MÉDICO

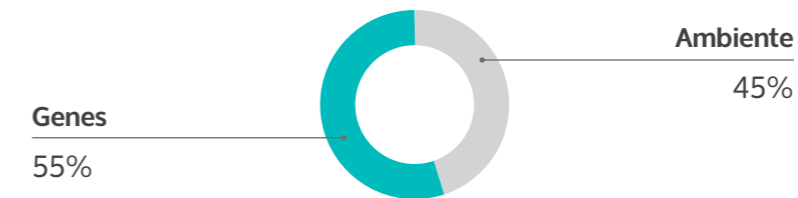
El análisis de genes asociados al desarrollo de tromboembolismo venoso, ha demostrado que es portador de variantes genéticas menos favorables, y que por lo tanto tiene un riesgo parcialmente incrementado de padecer tromboembolismo venoso.

Nuestro análisis genético ha demostrado que en comparación con la población general, tiene un riesgo parcialmente incrementado de padecer tromboembolismo venoso. Medidas que ayudan a reducir las probabilidades de coágulos de sangre son importantes para la prevención del tromboembolismo venoso. Es recomendable que se mueva durante el día e intermitentemente en períodos largos donde se está sentado, además de evitar el uso de ropa apretada. Cuando se llegue a consumir café o alcohol, se recomienda que sea en moderación. Si presenta algunos factores de riesgo asociados, le recomendamos utilizar medias de compresión elásticas. Un factor de riesgo importante es la obesidad, por lo que recomendamos que realice actividad física regular y lleve una alimentación saludable con más frutas y verduras.

Los síntomas y signos no se pueden distinguir con certeza de otras condiciones. Los principales síntomas resultan de una embolia pulmonar. Entre ellos están dificultades respiratorias súbitas y rápidas, dolor en el pecho al inhalar, toser y tos con sangre. Estos signos también pueden ocurrir en otras enfermedades como la neumonía, exacerbación aguda de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica, neumotórax y algunos otros.

Existen muchos otros factores de riesgo que incrementan el riesgo de tromboembolismo venoso. Los más importantes son los trastornos de coagulación, estar sentado o acostado de forma prolongada, inmovilización, estar en estado postoperatorio, trauma de pelvis, cadera o extremidades inferiores, historial familiar positivo o tromboembolismo y consumo de pastillas anticonceptivas o cualquier medicamento que contenga estrógenos.

## GENES VS AMBIENTE



### SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
F5	GG	FGG	AT
F11 (1)	CC	FGA	CT
F11 (2)	AC	FGB	CT

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

La prevención del desarrollo del tromboembolismo venoso está asociada a las medidas preventivas para reducir el riesgo de presentar coágulos de sangre.

- Después de cuatro horas de estar sentado de forma continua, el riesgo de generar coágulos sanguíneos se duplica, por lo que se debe evitar estar sedentario de forma prolongada. Cuando se viaja es recomendable pararse a estirarse una vez cada hora.
- Es recomendable utilizar ropa holgada y cómoda que no impida el flujo de sangre a través del cuerpo. Tomar café y bebidas alcohólicas pueden propiciar la deshidratación y llevar a tener la sangre más viscosa, por ello debe evitarse.
- Un estilo de vida adecuado, que incluya ejercicio regular y alimentación saludable, mantener un peso corporal adecuado, evitar o limitar el consumo de alcohol, tiene un impacto significativo en la salud. En el caso de tromboembolismo venoso profundo, es recomendable utilizar medias de compresión elásticas para ayudar a mejorar el retorno venoso.
- El objetivo de tratar el tromboembolismo venoso profundo es para prevenir mayor progresión de la enfermedad. A los pacientes se les prescribe ciertos medicamentos como la warfarina y heparina de bajo peso molecular, que es inyectado diariamente en la región abdominal. A partir del quinto día de tratamiento, las inyecciones de heparina ya no son necesarias, sin embargo, la heparina vía oral se debe seguir tomando durante varios meses o años.
- El tromboembolismo pulmonar es tratado con trombolíticos, en especial, medicamentos hechos para disolver coágulos de sangre (estreptoquinasa, activador de plasminógeno tisular) con anticoagulantes, destinados a prevenir la formación de coágulos (heparina, derivados cumarínicos), y con analgésicos y oxígeno. El tratamiento del tromboembolismo pulmonar comienza inmediatamente después del diagnóstico de la enfermedad.

# CÁLCULOS BILIARES



## SOBRE EL ANÁLISIS

La bilis es un líquido de color amarillo verdoso secretado por las células del hígado y en su mayoría está compuesto por sal, grasa y colesterol. Su función principal es la secreción de sustancias superfluas y su participación en el metabolismo de las grasas. Uno de los problemas que pueden afectar a la vesícula biliar es la aparición de cálculos biliares. Una piedra biliar es una concreción cristalina formada dentro de la vesícula o conductos biliares (estructuras tipo tubo que transportan bilis). Por lo general, no causa ningún síntoma, pero a veces puede manifestarse en forma de un ataque severo. Los cálculos biliares son un problema médico grave en el mundo desarrollado, ya que el número de pacientes aumenta constantemente. La enfermedad ocurre con mayor frecuencia en los países occidentales, afecta a cualquier grupo de edad y su frecuencia aumenta con la misma. Las mujeres están más expuestas a la enfermedad que los hombres debido a la influencia de las hormonas y el embarazo.

## LA PRINCIPAL CAUSA PARA EL DESARROLLO DE CÁLCULOS BILIARES ES UN DESEQUILIBRIO ENTRE LOS CONTENIDOS INDIVIDUALES DE LA BILIS

Existen dos tipos de piedras biliares. El más frecuente es el tipo de colesterol que se produce debido al aumento del colesterol no disuelto en la bilis. Un mecanismo de este tipo es más común en personas con un peso corporal elevado. El segundo tipo de cálculos biliares es un tipo de pigmento. Estas piedras tienen un color característico negro, principalmente por un porcentaje excesivo de bilirrubinas en la bilis (una sustancia especial que se forma de manera indirecta y que es producto de la degradación de proteínas).

La mayoría de los pacientes que sufren de cálculos biliares tienen problemas de salud crónicos, pero complicaciones y síntomas clínicos ocurren rara vez. El síntoma más común de los cálculos biliares es un dolor agudo en la parte superior del abdomen que puede ir acompañado de náuseas y vómitos.

## SU RESULTADO

**RIESGO LIGERAMENTE BAJO**

**5,42%** SU RIESGO

**7,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

El análisis de la secuencia del gen ABCG8 ha demostrado que tiene dos copias comunes del gen presente. Esta composición genética está presente en el 80% de las personas de raza caucásica y determina un riesgo ligeramente menor de desarrollar cálculos biliares.

Los cálculos biliares no suelen ser peligrosos y no causan complicaciones a menos de que cierren el ducto biliar. En el caso de la oclusión del ducto biliar, pueden aparecer síntomas severos que conllevan a una inflamación de la vesícula biliar. Aunque el desarrollo de los cálculos biliares no puede prevenirse por completo, la posibilidad de su aparición puede reducirse significativamente con el mantenimiento de un peso corporal normal, evitar comida rápida, alimentos poco saludables y ricos en grasa, además de realizar actividad física de forma regular. Hasta el momento, la terapia más eficiente sigue siendo la cirugía para remover los cálculos biliares con laparoscopia o cirugía clásica.

Ocasionalmente, pueden aparecer inflamación y gases, y en ciertos casos puede haber una coloración amarillenta en la piel y puede ocurrir vómito. Durante la inflamación puede presentarse fiebre de igual manera. Otras complicaciones posibles son inflamación del páncreas y una predisposición incrementada para desarrollar cáncer.

La mayoría de los pacientes que tienen cálculos biliares no suelen presentar síntomas. Es por ello que gran número de casos son descubiertos al hacer estudios de detección para otras enfermedades. Para que se pueda confirmar un diagnóstico, el laboratorio debe examinar la sangre para la medición de un número potencialmente mayor de enzimas hepáticas y en algunos casos también se utiliza un ultrasonido.

## GENES VS AMBIENTE



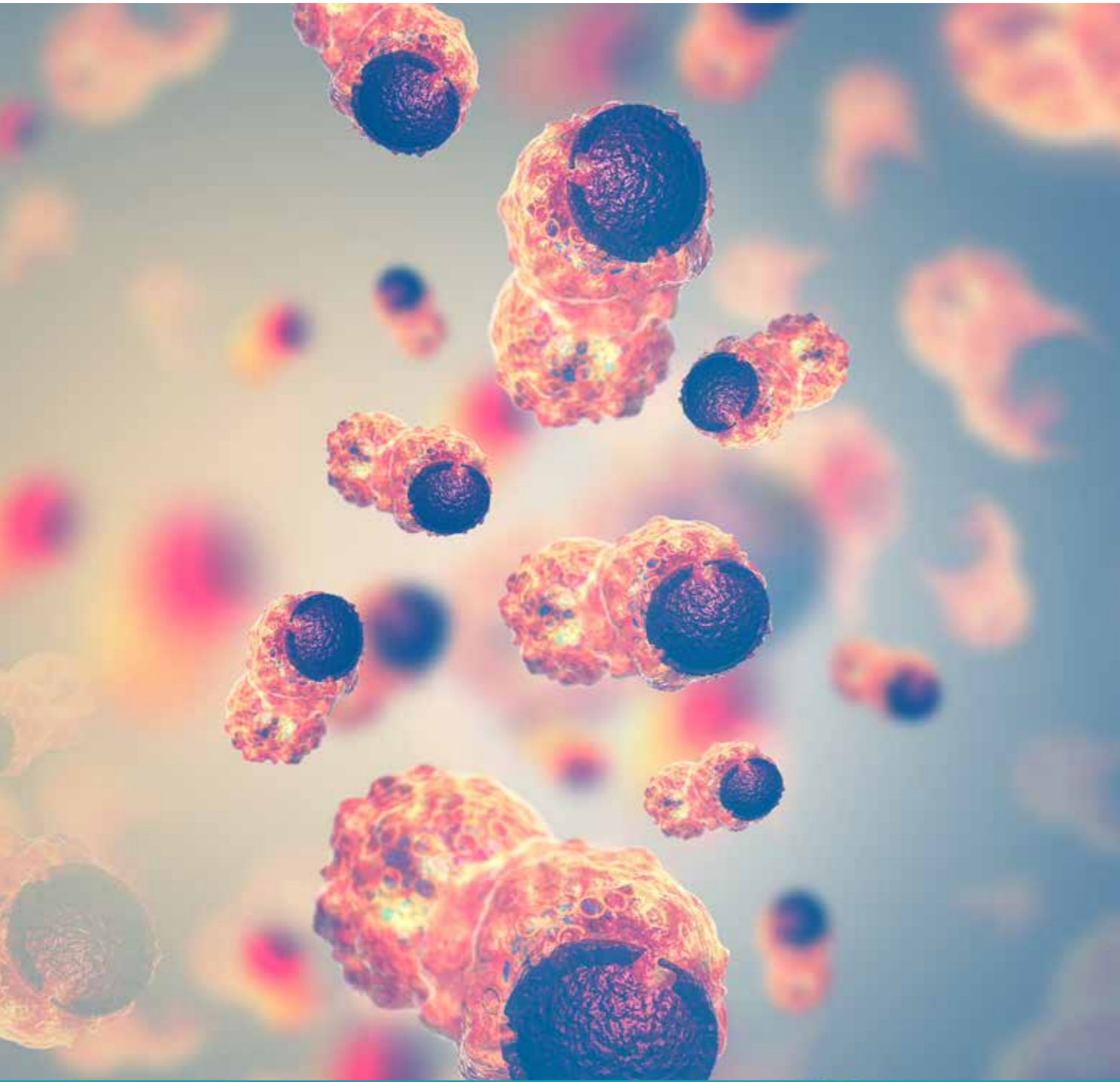
## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
ABCG8	GG

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

Desafortunadamente, el desarrollo de cálculos biliares no puede prevenirse al cien por ciento. Sin embargo, con la ayuda de medidas específicas, podemos prevenir fácilmente la degradación y la reaparición de los síntomas.

- El tratamiento no es necesario para los pacientes que sufren de cálculos biliares y que carecen de síntomas.
- El tratamiento primario para los pacientes con síntomas dolorosos (cólicos dolorosos debajo de la parte derecha de las costillas) se realiza con una remoción quirúrgica con una incisión pequeña en el abdomen. Este procedimiento requiere un tiempo de hospitalización corto y la recuperación es muy rápida.
- El procedimiento no-quirúrgico para remover un cálculo biliar se llama papilotomía endoscópica y colangiopancreatografía retrógrada endoscópica. Este último se realiza con la ayuda de un endoscopio que se inserta a través de la boca y se inyecta un contraste de radio en el conducto biliar. Este procedimiento permite la visualización de los cálculos biliares en el ducto biliar para después removerlos con la endoscopia.
- Existen otros tratamientos no-quirúrgicos con los cuales se pueden derretir o aplastar los cálculos biliares. En la litólisis por vía oral, se utilizan ácidos, tales como el ácido ursodesoxicólico (Ursosan). El efecto de la lisis depende del tamaño y el número de piedras.
- En la litólisis el metil tert-butil éter se aplica a la vesícula biliar a través de un catéter. La eficiencia de este método no depende del tamaño y el número de piedras.
- Otro método de tratamiento no-quirúrgico es la litotricia, donde las piedras se aplastan con el uso de ondas de choque extracorpóreas.



# FACTORES DE RIESGO GENÉTICO PARA DESARROLLAR CÁNCER

El Cáncer es una de las principales causas de muerte en países desarrollados. La mayoría de los tipos de cáncer pueden ser tratados y curados, especialmente si son detectados en un estado temprano. Este tipo de enfermedad está relacionada a la composición genética y a factores del medio ambiente. Esto significa que solo nosotros mismos podemos ayudar a reducir o evitar completamente el desarrollo de la enfermedad con un estilo de vida adecuado. Con el análisis del estudio genético recibirá información adicional con respecto a su susceptibilidad genética que le ayudará a reducir el riesgo de desarrollar la enfermedad.

## LISTA DE ANÁLISIS

- 01 CÁNCER DE PIEL (CARCINOMA DE CÉLULAS BASALES)
- 02 CÁNCER DE PULMÓN
- 03 CÁNCER COLORECTAL
- 04 CÁNCER DE PRÓSTATA

# CÁNCER DE PIEL (CARCINOMA DE CÉLULAS BASALES)



## SOBRE EL ANÁLISIS

El Carcinoma de células basales o basalioma es el tipo de cáncer de piel más común y se desarrolla en el tejido subcutáneo, específicamente en las células basales. Es el tipo de cáncer que se detecta con mayor frecuencia en el mundo, sobrepasando el cáncer de pulmones, mama, colorrectal y de próstata. En Europa, surgen más de un millón de casos nuevos de basalioma al año. Obviamente, la razón de esto radica no solo en el reconocimiento de la enfermedad, sino también en su composición en los registros, donde la situación está lejos de ser óptima. Además, la aparición de basalioma en los últimos 25 años se ha más que duplicado. Aproximadamente dos tercios de los pacientes desarrollan basalioma en las partes del cuerpo más expuestas al sol, mientras que un tercio lo desarrolla en partes del cuerpo no expuestas como resultado de la predisposición genética. El basalioma es un tumor de crecimiento lento que rara vez hace metástasis. En la mayoría de los casos no es invasivo, sin embargo, aproximadamente la mitad de los pacientes desarrollan nuevas lesiones primarias dentro de los cinco años. Con mayor frecuencia aparece en los dos tercios superiores de la cara, principalmente en el área nasal, más raramente en la mejilla o la frente.

## PRECAUCIÓN DERMATOLÓGICA: NO EXISTE TAL COSA COMO UN BRONCEADO SALUDABLE

El cáncer de piel se desarrolla usualmente en la epidermis, es por ello que cuando emergen son visibles para el ojo humano y fácilmente reconocible al realizar una autoexploración. Clínicamente se muestra como un nudo brillante, nacarado, un eczema rojo o un engrosamiento de la piel. El diagnóstico final se basa en una biopsia del tejido canceroso. Cada cambio o herida en la piel que no sana adecuadamente, cada decoloración o cambio en el color de la piel y manchas deben comentarse con su médico. Como con otros tipos de cáncer de piel, una detección temprana ayuda al resultado del tratamiento para tener una recuperación completa.

## SU RESULTADO

**RIESGO MODERADO**

**34,76 %** SU RIESGO

**35,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

En comparación con el resto de la población humana, su perfil genético determina un riesgo moderado para desarrollar carcinoma de células basales. Sin embargo, es importante mencionar que la genética no es el único factor determinante para el desarrollo de cáncer de piel.

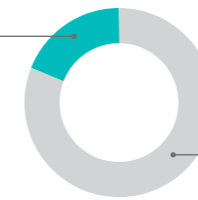
Examinar la piel y las membranas mucosas de manera cotidiana y exhaustiva es altamente recomendable, debido a que los cambios en la piel son visibles incluso antes del desarrollo de la enfermedad. Detectar una irregularidad a tiempo permite su eliminación oportuna. En el caso de presentar una verruga con forma irregular es importante visitar a su doctor. Si el nota una formación inusual en su piel, el recomendará que vea a un especialista. Cuando esté expuesto al sol, utiliza ropa adecuada y protección solar con factor de protección alto. Su exposición al sol deberá ser limitada, especialmente durante los meses de verano, en estas épocas deberías tratar de evitar exposición directa al sol especialmente entre las 11 am y las 4 pm. Sea extremadamente cuidadoso mientras esté jugando algún deporte, trabajando en la naturaleza ó participando en actividades de jardinería, en caminatas o esquiendo.

El factor de riesgo más importante para el desarrollo de cáncer de piel es una exposición excesiva al sol y a rayos ultravioleta (UV). Es importante mencionar que los rayos UV artificiales provenientes de la radiación de un salón de bronceado tiene el mismo efecto que la radiación UV del sol. Los dermatólogos advierten que no existe tal cosa como un bronceado saludable por la exposición a rayos UV del sol - cada bronceado en realidad genera un daño a la piel.

Otros factores de riesgo son una tez clara, tener miembros en la familia con historial de cáncer de piel, quemaduras durante la infancia, cambios en la piel pre-cancerosos y un sistema inmune debilitado.

## GENES VS AMBIENTE

Genes  
20%



Ambiente  
80%

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
PADI6	AG	KLF14	CC
RHOU	GT	SLC45A2	TT
KRT5	CC	TERT (3)	GG

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

El factor de riesgo más peligroso para el desarrollo de cáncer de piel es una exposición excesiva a la luz del sol y rayos UV. Los individuos con color de pelo más claro o pelirrojos están en el grupo de mayor riesgo, junto con los que tienen una tendencia a desarrollar pecas con facilidad, los que tienen una tez más clara desarrollan rápidamente quemaduras de sol.

- El hábito de auto-examinación de manera frecuente de la piel y membrana mucosa es la mejor medida de prevención. Si llegas a notar un cambio inusual en un lunar o verruga y sospechas que pueda ser cancerígena, utiliza la regla ABCDE para las características de los cambios en la pigmentación. La letra A es de asimetría, B es de bordes, C es de colores, D es de diámetros y E es de elevación. A parte de esto, el crecimiento a un ritmo acelerado es un indicador de cambio importante. Una verruga que se mantiene igual durante varios años rara vez resulta ser maligna.
- Evitar los rayos UV artificiales en salones de bronceado es altamente recomendable, al igual que es importante evitar la exposición al sol durante el verano entre las 11 am y las 4 pm.
- Durante caminatas y exposición a la luz del sol extrema, es muy importante protegerse del sol con ropa adecuada, sombreros o gorras y utilizar lentes de sol.
- Protege la piel que quede expuesta al sol con protectores solares en crema, loción, ó en spray. Asegúrate de utilizar una cantidad adecuada de protector y volver a aplicarlo en intervalos de tiempo específicos para garantizar la máxima protección. Cuando estés utilizando estos productos, ten la precaución de que el factor de protección sea lo suficientemente alto para que evites daño por radiación de UVA (pueden causar cambios en el ADN) y UVB (causan quemaduras).
- Como con otros tipos de cáncer, el riesgo de presentar diversos tipos de cáncer de piel se ve reducido tras dejar de fumar.
- Se recomienda ampliamente consultar a un doctor si se presentan lunares o verrugas asimétricas, con bordes irregulares, cambios en la coloración ó que tengan un crecimiento rápido o una elevación sobre la piel.

# CÁNCER DE PULMÓN



## SOBRE EL ANÁLISIS

La aparición del cáncer de pulmón está influenciada por varios factores ambientales nocivos, el más importante de los factores es el tabaquismo, ya que fumar se relaciona con casi el 90% de todos los casos. En el caso del cáncer de pulmón, así como en los diferentes tipos de cáncer, las células malignas se multiplican incontrolablemente, después invaden los tejidos circundantes, viajan a otros órganos a través del torrente sanguíneo y el sistema linfático para luego instalarse y multiplicarse nuevamente. De esta manera, el tejido cancerígeno reemplaza el tejido normal, causa el bloqueo de órganos huecos, provoca sangrado y utiliza la nutrición que llega al cuerpo para sí mismo. El tejido cancerígeno a menudo libera materia tóxica y hormonalmente activa, y desencadena reacciones inmunitarias que pueden tener un efecto sobre otros órganos.

## EL CÁNCER DE PULMÓN ES LA CAUSA MÁS COMÚN DE MUERTE ENTRE LOS DISTINTOS TIPOS DE CÁNCER

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), el cáncer de pulmón es responsable del 5% de las muertes anuales, suele afectar más a hombres que a mujeres. Existen numerosos factores de riesgo que incrementan la probabilidad de desarrollar cáncer de pulmón, de los cuales el más importante es el tabaquismo. Hasta el 90% de los casos de cáncer de pulmón están conectados a hábitos de tabaquismo. Los expertos han encontrado que la probabilidad de desarrollar cáncer de pulmón es 25 veces más alta que el promedio en las personas que fuman un paquete de cigarrillos al día.

## SU RESULTADO

**RIESGO LIGERAMENTE BAJO**

**10,62 %** SU RIESGO

**17,20%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

El riesgo ha sido calculado solamente para fumadores. El riesgo general de la población de no-fumadores es mínimo y la información muestra que el riesgo es menor que 0.5%.

## CONSEJO MÉDICO

Su composición genética determina que tiene un riesgo ligeramente bajo para desarrollar cáncer de pulmón. Debido a que fumar es el factor de riesgo más importante para desarrollar la enfermedad, aunque su genética nos marque un riesgo ligeramente bajo, le recomendamos dejar de fumar en caso de que sea fumador.

Hemos determinado que tiene un riesgo genético ligeramente bajo de padecer cáncer de pulmón en comparación con el resto de la población. Los genes no son el único factor de riesgo para el desarrollo del cáncer de pulmón. Numerosos factores ambientales tienen una gran influencia también, principalmente fumar (tanto de forma activa como de forma pasiva), contaminantes como escape industrial, escape de gases y sustancias cancerígenas (amianto, hidrocarburos aromáticos, arsénico, cadmio y berilio). La mejor y la más obvia medida preventiva es, indiscutiblemente, dejar de fumar o evitar el consumo de tabaco. Desde el momento en que una persona deja de fumar, el riesgo de cáncer de pulmón disminuye. Deben pasar aproximadamente 15 años para que el riesgo de un exfumador baje al de un no fumador.

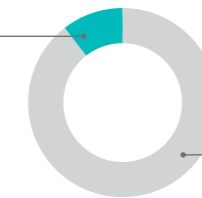
## LA REVISIÓN DE UN MÉDICO ES NECESARIA PARA EL DIAGNÓSTICO DE CÁNCER DE PULMÓN

El cáncer de pulmón puede manifestarse con varios síntomas y signos. Los más comunes son tos, dificultad para respirar, disnea y una pérdida de peso inexplicable. Otros signos o síntomas que se presentan rara vez son dolores de pecho, fiebre, debilidad y la presencia de sangre en el esputo. El médico se encarga de examinar el aumento potencial de los ganglios linfáticos en el cuello y axilas. Los rayos X y la tomografía computarizada del pecho también se realizan. Sin embargo, la broncoscopia es la prueba esencial para el diagnóstico, ya que el médico utiliza un dispositivo especial para examinar las vías respiratorias. El broncoscopio toma una muestra del tejido pulmonar que se utiliza más tarde para determinar el tipo y la etapa de malignidad del cáncer de pulmón.

## GENES VS ENVIRONMENT

Genes

10%



Ambiente

90%

## PREVENCIÓN AND TERAPIA

Fumar es el factor de riesgo más importante. El riesgo de un fumador para desarrollar cáncer de pulmón incrementa con una edad de inicio del hábito temprano, una larga duración del hábito y la cantidad de cigarrillos fumados.

- Si tu eres un fumador entonces deberías consultar a tu doctor acerca de los programas existentes para dejarlo, entre ellos está el uso de reemplazos de nicotina en forma de parches o de goma de mascar, ambos pueden ayudarte a dejar el hábito.
- La prevención también incluye evitar ser fumador pasivo, esto se debe a que estar inhalando el humo del cigarro es casi tan dañino como el fumar mismo. Evitando sustancias cancerígenas (amianto, hidrocarburos aromáticos, arsénico, cadmio y berilio) y otros contaminantes del medio ambiente, como los gases de escape y otros residuos industriales, también es altamente recomendable.

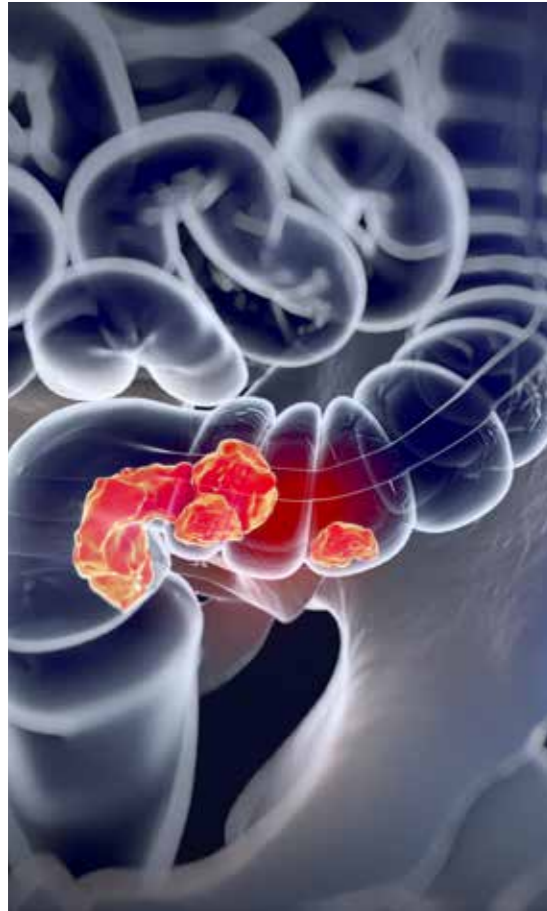
Los tratamientos posibles para el cáncer de pulmón son:

- Cirugía – si el cáncer es detectado en un estadio lo suficientemente temprano, se puede remover el tejido canceroso.
- Radioterapia – su propósito es destruir la masa de células cancerígenas con radiación ionizante. La ubicación exacta del tumor
- Quimioterapia – tiene un efecto citotóxico en la división celular rápida, que es la principal característica de las células cancerígenas.
- Terapia paliativa – se utiliza principalmente para tratar de mejorar la calidad de vida del paciente. Se toman medidas para mantener y mejorar el funcionamiento pulmonar del paciente. Estos incluyen ejercicios de respiración, aprender expectoración apropiada y técnicas de respiración. También son necesarias ciertas medidas para mantener y mejorar el estado de nutrición del paciente.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
CHRNA3	TT
TERT (1)	CT
BAT3	AA
GPC5	CC

# CÁNCER COLORECTAL



## SOBRE EL ANÁLISIS

El intestino grueso o colon representa la última parte del tracto gastrointestinal. Mide aproximadamente 1.5 metros de largo y termina en el recto. Como muchos otros órganos en el cuerpo, el colon también puede afectarse por diversas enfermedades cancerígenas. El tipo de cáncer que se presenta en el colon se conoce como cáncer colorrectal. Se desarrolla con mayor frecuencia a partir de los 50 años, rara vez afecta a personas adultas jóvenes. En Europa, se descubren al menos 38,000 casos nuevos cada año, lo cual quiere decir que es uno de los tipos de cáncer más frecuentes. Cada año mejoran los índices de supervivencia por cáncer colorrectal. Esto se debe a que las técnicas quirúrgicas y los sistemas de tratamiento médico están mejorando todo el tiempo así como su efectividad.

## LA ENFERMEDAD SE DESARROLLA COMO CONSECUENCIA DE LA GENÉTICA Y FACTORES AMBIENTALES

La causa para la aparición de la enfermedad es desconocida aún. Sin embargo, se conoce que el cáncer colorrectal puede ocurrir como consecuencia de la combinación de factores hereditarios y medioambientales. El riesgo de desarrollar la enfermedad aumenta con un estilo de vida no saludable y la ingestión de alimentos ricos en grasa, así como el consumo de alcohol y tabaco. Si la enfermedad se presenta en la familia, el riesgo de desarrollarla se duplica.

El cáncer colorrectal usualmente se desarrolla como una reacción a pólipos (un crecimiento anormal del tejido que sobresale de una membrana mucosa). Los pólipos crecen en las paredes del colon o el recto. Los pólipos más pequeños no causan dificultades, mientras que otros más grandes causan cólicos, constipación, sangrado, dolor abdominal e incluso oclusión intestinal.

## SU RESULTADO

**PARCIALMENTE INCREMENTADO**

**6,40 %** SU RIESGO

**6,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Hemos determinado que su riesgo genético para desarrollar cáncer colorrectal está parcialmente incrementado. Además de sus factores genéticos, algunos factores del medio ambiente también son importantes para el desarrollo de la enfermedad. Podemos utilizar estos factores ambientales a su ventaja para reducir su riesgo de desarrollar la enfermedad.

Tanto los factores genéticos como los medioambientales influyen de manera muy importante al desarrollo de la enfermedad. Por este motivo se aconseja llevar una alimentación saludable, rica en fibra con suficiente actividad física, mantener un peso corporal saludable, limitar el consumo de alcohol y dejar de fumar. Realizar exámenes de forma regular es parte del protocolo de prevención para incrementar las posibilidades de una recuperación exitosa. En adultos mayores a 50 años se recomienda visitar a su médico para discutir la posibilidad de realizar estos exámenes preventivos, los cuales permiten una detección temprana.

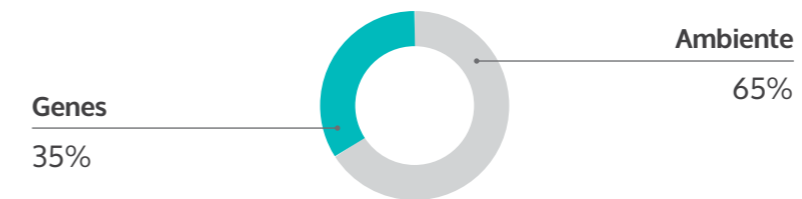
Diversos síntomas clínicos dependen del tamaño, lugar y expansión del tumor. Con frecuencia, estos son seguidos de dolor abdominal, náusea y vómito, trastornos digestivos y una sensación de intestinos que nunca se vacía, anemia y pérdida de apetito. Numerosos pacientes confunden síntomas tempranos de la enfermedad con otros trastornos digestivos. Es por ello que la enfermedad normalmente se descubre en una etapa de mayor progresión cuando el pronóstico es pobre.

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

Los principales motivos para el desarrollo de cáncer colorrectal en los países desarrollados son el envejecimiento de la población, la falta de actividad física y la ingestión de alimentos no saludables. Ha sido probado que el ejercicio de manera regular, mantener un peso normal, evitar el consumo excesivo de alcohol y tabaco, ayudan de manera significativa a reducir el riesgo de desarrollo de la enfermedad.

- Es recomendable consumir una dieta variada con mucha fruta y verduras. Los alimentos ricos en fibra incrementan el volumen de las heces, así como ayudan a acortar el tiempo de tránsito intestinal. Esto permite que la mucosa intestinal esté en contacto con sustancias cancerígenas y algunos ácidos biliares por un período de tiempo mucho más corto.
- Se recomienda consumir alcohol únicamente con moderación.
- El principal factor para el desarrollo de cáncer colorrectal es el envejecimiento. Antes de los 50 años la enfermedad solamente afecta al 10% de la población, lo cual significa que el 90% de los pacientes tienen entre 50 y 70 años. Es por ello que las medidas preventivas están recomendadas para toda la población. Si se descubre la enfermedad en un estadio temprano existe una alta probabilidad de recuperación exitosa. Este panorama positivo por la detección temprana es el principal motivo por el cual cada vez más países están introduciendo programas nacionales para dar diagnósticos tempranos al cáncer colorrectal.
- La primera fase de la enfermedad consiste en retirar el tejido cancerígeno de manera quirúrgica. Se utiliza radiación o radioterapia normalmente antes de la cirugía y para fases avanzadas de la enfermedad cuando el tumor ya se ha injertado en las capas musculares y el tejido circundante. El tratamiento sistémico del cáncer colorrectal utilizando medicamentos (quimioterapia, tratamientos biológicos) se lleva a cabo como un tratamiento adicional a la cirugía, o cuando la enfermedad ya ha hecho metástasis a otros órganos o partes del cuerpo.

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
8Q24	GT	EIF3H	AA
CRAC1	TT	10P14	AG
11Q23	CC		

# CANCER DE PRÓSTATA



## SOBRE EL ANÁLISIS

El cáncer de próstata es una enfermedad en la cual ocurren cambios a la materia genética de las células de la próstata (glándulas que forman parte de los órganos reproductores masculinos). En el 25% de todos los casos, las células cancerígenas invaden los tejidos adyacentes, y la enfermedad se convierte en un tipo de cáncer de próstata progresivo. El cáncer de próstata afecta a un promedio de 16% de hombres. El desarrollo de este tipo de enfermedad está influenciado importantemente por la genética. La contribución hereditaria (la influencia de los genes sobre el desarrollo de la enfermedad) del cáncer de próstata está estimado entre 40 a 60 por ciento. Sin embargo, un estilo de vida saludable y exámenes preventivos constantes pueden ser de gran ayuda para prevenir y detectar la enfermedad a tiempo.

## FACTOR DE RIESGO IMPORTANTE – AGRANDAMIENTO DE LA PRÓSTATA DESPUÉS DE LOS 50 AÑOS

Debido a la influencia de la testosterona (la hormona sexual masculina), la próstata puede agrandarse, especialmente después de los 50 años, y en algunos casos, puede conducir al cáncer de próstata. Antes de los 50 años la aparición de la enfermedad es bastante rara, la mayoría de los casos se descubren a los 70 años. Curiosamente, la enfermedad es mucho más frecuente en los hombres afroamericanos (raza negra) que en los caucásicos, y las personas de origen asiático tienen el menor riesgo de desarrollarlo. Independientemente de la raza, la presencia de cáncer de próstata en la familia duplica la posibilidad de que se desarrolle en otros miembros de la familia, lo que demuestra la alta influencia de antecedentes genéticos en el desarrollo de la enfermedad. La dieta es un factor importante, ya que los estudios han demostrado que los hombres que ingieren más grasa animal están más expuestos a la enfermedad.

## SU RESULTADO

**RIESGO MODERADO**

**14,58 %** SU RIESGO

**16,00%** EL RIESGO DE LA POBLACIÓN

## CONSEJO MÉDICO

Hemos determinado que tiene un riesgo genético moderado para desarrollar cáncer de próstata. Podemos recomendarle que se adhiera a las diversas medidas preventivas de la enfermedad.

Su análisis genético ha demostrado que tiene un riesgo moderado de desarrollar cáncer de próstata en comparación con el resto de la población. Cambios cancerígenos limitados a las células de la próstata son muy comunes en los hombres mayores de 50 años. Si estas células metastatizan, entonces el pronóstico del cáncer se considera pobre. Es por este motivo que recomendamos a todos los hombres de 45 o más años realizar estudios de prevención al menos cada año. Durante este examen, el médico medirá los niveles de PSA, realizará un examen rectal digital o una ecografía transrectal. El descubrimiento temprano de la enfermedad es la única medida que permite la extirpación quirúrgica oportuna de la próstata y conduce a la recuperación completa del paciente.

Los síntomas del cáncer de próstata se manifiestan principalmente como dificultad para orinar. Estos síntomas pueden ser variables, desde una micción lenta, micción más frecuente, una corriente débil de la orina, dolor al orinar y por último retención de la orina. Otros síntomas o dificultades que pueden aparecer son disfunción eréctil, sangre en la orina, líquido seminal o dolor en otras partes del cuerpo, como la parte inferior de la columna vertebral, las caderas o los muslos. Todo esto puede ser provocado por el cáncer de próstata, pero los mismos síntomas pueden ser también una consecuencia de la hiperplasia prostática benigna, que no es una formación cancerosa. Esta es la razón por la cual un examen médico completo, donde el signo más importante de la enfermedad es el aumento del antígeno prostático específico (PSA) es necesario. El antígeno prostático específico es una sustancia que es secretada en el líquido seminal, así como en otros fluidos corporales como la sangre.

## PREVENCIÓN Y TERAPIA

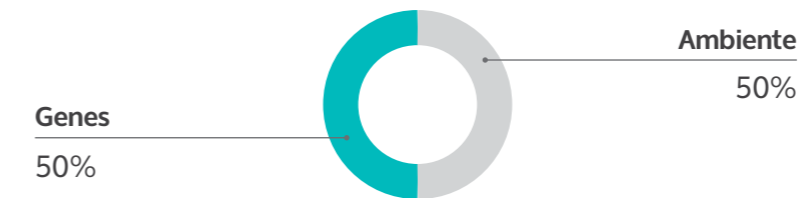
La prevención es crucialmente importante para el cáncer de próstata. El descubrimiento del cáncer de próstata en sus primeros estadios es la mejor manera de recuperarse. Es altamente recomendable realizar una examinación preventiva en hombres mayores a 45 años al menos una vez por año. Durante este examen, el doctor utiliza tres procedimientos:

- *Determinación de los niveles de PSA. Teniendo en cuenta el hecho de que el PSA puede aumentarse incluso en otras situaciones, su aumento no implica necesariamente el diagnóstico de cáncer.*
- *Examen rectal digital o la palpación de la próstata a través del recto es un examen básico para descubrir el cáncer de próstata. El método es muy subjetivo y puede pasar por alto las formas atípicas del cáncer, es por ello que siempre se utiliza en combinación con otros exámenes.*
- *Ecografía transrectal se realiza con una sonda que atraviesa el intestino y permite al médico examinar el órgano en detalle y realizar la biopsia de próstata.*

El médico tiene múltiples opciones para el tratamiento de cáncer.

- *Uno de ellos es la terapia hormonal con el que se evita el efecto de la testosterona, la hormona sexual masculina, con medicamentos. La testosterona ordinariamente estimula el crecimiento de las células cancerígenas. Esta terapia desacelera el avance o evolución del cáncer.*
- *La radiación es una parte importante de la terapia. La Radioterapia externa radical es utilizada para "golpear" con precisión las estructuras afectadas y evitar el daño de los tejidos sanos circundantes.*
- *La radioterapia intersticial consiste en insertar implantes radioactivos en la próstata durante 24 horas. Esta terapia se utiliza para tratar las fases iniciales de la enfermedad.*
- *La prostatectomía radical es un procedimiento en el cual la próstata se elimina completamente. El uso de este procedimiento quirúrgico se limita solamente a los hombres en los que el cáncer se limita a la propia próstata.*

## GENES VS AMBIENTE



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo	Gen analizado	Su genotipo
<b>POU5F1P1</b>	<b>GT</b>	<b>KLK2/3</b>	<b>GG</b>
<b>8Q24</b>	<b>CC</b>	<b>MSMB</b>	<b>TT</b>
<b>GSPT2</b>	<b>GG</b>	<b>SLC22A3</b>	<b>CC</b>
<b>HNF1B</b>	<b>AG</b>	<b>ITGA6</b>	<b>AA</b>
<b>8Q24</b>	<b>CC</b>		
<b>11Q13</b>	<b>AG</b>		



# RESPUESTA A MEDICAMENTOS

Las proteínas celulares son un objetivo frecuente para medicamentos. Esto quiere decir que un medicamento específico debe unirse de manera específica y exitosa con proteínas objetivo para lograr el efecto positivo deseado. Diferencias en la composición genética pueden causar que estas proteínas objetivo difieran de una persona a otra, influenciando de manera importante la eficacia del tratamiento. Numerosos estudios han demostrado que, además de factores clínicos como la edad, género, peso corporal, función hepática y estado de salud actual, el factor genético es hasta ahora el factor más importante cuando se trata de la respuesta a un medicamento. Cada individuo de la población tiene cierta variación genética que puede alterar los efectos de distintos medicamentos.

## LISTA DE ANÁLISIS

- 01 CLOPIDOGREL
- 02 METFORMINA
- 03 OMEPRAZOL
- 04 PERINDOPRIL
- 05 ESTATINAS
- 06 WARFARINA



# CLOPIDOGREL - Prevención de la coagulación de la sangre

## SU RESULTADO

### METABOLISMO MENOS EFICIENTE DEL CLOPIDOGREL

Una de las dos copias de su gen CYP2C19 codifica una enzima inactiva. Es por esto por lo que usted necesite un reemplazo de la terapia con clopidogrel por un tratamiento alternativo.

Hemos examinado dos sitios dentro del gen CYP2C19 que influyen la actividad de la enzima. Ningún cambio ocurrió en el sitio que afecta la actividad enzimática de la enzima CYP2C19. Mientras que, en otro sitio, que resulta en una actividad disminuida, una de las dos copias ha sido mutada. La conversión de clopidogrel de la forma inactiva a la forma activa es más lenta debido a que en usted la enzima se presenta parcialmente defectuosa, por lo que el clopidogrel es menos efectivo para la prevención de la formación de los coágulos de sangre. En caso de que usted alguna vez necesitara tratamiento con clopidogrel, el doctor le informará que usted pertenece al grupo de metabolizadores intermedios, lo que quiere decir que el medicamento no es tan efectivo para usted como en personas con CYP2C19 no-defectuoso. Un gran número de estudios sugiere que prasugrel es una opción de medicamento mucho más adecuado en este caso.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
<b>CYP2C19 (1)</b>	<b>CT</b>
<b>CYP2C19 (2)</b>	<b>AG</b>

## SOBRE EL ANÁLISIS

Cuando nos cortamos, el cuerpo responde con un proceso fisiológico complejo que lleva a la coagulación de la sangre. Los mecanismos presentes en el caso de cortes u otras lesiones están destinados a prevenir la pérdida de sangre, mientras que la coagulación de la sangre dentro de los vasos sanguíneos intactos puede conducir a arterias obstruidas, ataque cardíaco o accidente cerebrovascular. Las personas que están sujetas a coagulación no deseada toman clopidogrel, un medicamento que pertenece a la clase de tienopiridina que se prescribe en combinación con aspirina. La administración regular de clopidogrel previene el potencial de coagulación. El clopidogrel es un medicamento antiplaquetario que previene la agregación de plaquetas. También es utilizado en personas que sufren de enfermedad arterial periférica, con aquellos que tienen angina inestable, así como con aquellos que tienen colocado un stent intracoronario.

## EL MECANISMO DE LA ACTIVIDAD DEL CLOPIDOGREL

El clopidogrel es una sustancia terapéutica en forma de un fármaco profármaco. Esto quiere decir que la sustancia necesita la ayuda de una enzima específica en el cuerpo para poder convertirla en su forma activa. La activación está mediada principalmente por medio de la enzima llamada CYP2C19, que se encuentra de forma defectuosa en más de la tercera parte de la población caucásica.

El efecto del clopidogrel es insuficiente o carece de efectos en las personas que son portadoras de la variante del gen conocido como CYP2C19\*2. Estos individuos tienen concentraciones circulantes más bajas de las sustancias activas y el riesgo de complicaciones cardiovasculares no se reducirá al nivel deseado después de administrar el fármaco. Por lo tanto, se recomiendan varias alternativas, como la monoterapia con aspirina o el uso adjunto de otros fármacos antitrombóticos (prasugrel, ticlopidine), que están recomendados para las personas con un deterioro en el gen CYP2C19. Por el otro lado, las personas con la variante del gen conocido como CYP2C19\*17 tienen un riesgo incrementado de sangrado tras la administración de clopidogrel.



## MARCA REGISTRADA DE DROGAS

### CLOPIDOGREL:

- Agrelex
- Clopigamma
- Duoplavin
- Klopidoqrel
- Picturlop
- Plavix
- Pontius
- Zylt

# METFORMINA - Regulación de la glucosa sanguínea

## SU RESULTADO

### PROBABILIDAD PROMEDIO DE EFICACIA DE LA METFORMINA

Según el resultado de su análisis genético, usted pertenece a un grupo de personas para quienes la terapia con metformina muestra una efectividad promedio.

Usted es un portador de la combinación alélica de los genes SLC22A1 y C11ORF65 que determinan un funcionamiento promedio de la metformina para el tratamiento de la diabetes mellitus tipo 2. Las investigaciones han demostrado que, en las personas con su genotipo, la terapia con metformina es más exitosa que en aquellos con una combinación de alelos desfavorables. En su caso, se observa una mayor reducción de hemoglobina glucosilada, que es signo de una terapia exitosa. Sin embargo, la función y la eficacia de la metformina también está influenciada por otros factores no genéticos. En caso de presentar diabetes mellitus tipo 2, los doctores tomarán en consideración los resultados de los exámenes de sangre (niveles de glucosa en la sangre y niveles de HbA1c) antes de prescribir el medicamento adecuado.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
<b>C11ORF65</b>	<b>AC</b>
<b>SLC22A1</b>	<b>AC</b>

## SOBRE EL ANÁLISIS

La metformina es un medicamento que se utiliza principalmente para regular los niveles de glucosa en la sangre. Sin embargo, la administración del medicamento también puede resultar en niveles bajos de triglicéridos y de colesterol LDL. La metformina es tomada principalmente para el tratamiento de la diabetes mellitus tipo 2, normalmente como monoterapia o en combinación con otros medicamentos. La eficacia de la metformina se analiza midiendo los niveles de glucosa en la sangre o por medio de la determinación de la hemoglobina glucosilada (HbA1c), cuya cantidad no debería ser superior al 7 por ciento, de lo contrario se considera que el uso de metformina es eficaz. Aunque la metformina es la primera opción de tratamiento de la diabetes mellitus tipo 2, su eficacia varía mucho entre individuos. Los factores más importantes que tienen influencia sobre la efectividad de la metformina son los genes SLC22A1 y C11ORF65.

## EL MECANISMO DE ACCIÓN DE LA METFORMINA

La metformina trabaja principalmente de dos maneras básicas: mejorando la sensibilidad a la insulina en el organismo e inhibiendo la producción de glucosa en el hígado.

La síntesis hepática de glucosa tiene lugar tres veces más rápido en personas que sufren de diabetes tipo 2 que en organismos sanos. Esto se debe a una actividad ineficiente de la enzima proteínasa estimulada por el AMP (AMPK), que juega un rol importante en la regulación de la actividad de la insulina y el balance de energía de todo el cuerpo, y también participa en el metabolismo de la glucosa y lípidos. La metformina afecta la actividad de la AMPK con el fin de reducir la producción de la glucosa en un tercio, lo que resulta en niveles bajos de glucosa en la sangre. La metformina también reduce los niveles de glucosa en la sangre a través de otros mecanismos: haciendo más lenta la absorción de glucosa del intestino al torrente sanguíneo, aumentando la captación de glucosa en las células musculares, reduciendo su absorción en el tracto digestivo y aumentando la oxidación de los ácidos grasos.

La eficacia de la metformina es principalmente afectada por el polimorfismo de dos genes. El gen SLC22A1 codifica el transportador 1 (OCT1) transmembrana que es importante para que el transporte de metformina a las células y fuera de ellas, mientras que otro polimorfismo está localizado en el gen C11ORF65. Este gen regula la actividad del gen ATM, que es responsable por la fosforilación y la activación de la enzima AMPK.



## MARCA REGISTRADA DE DROGAS

### METFORMINA:

- Aglurab
- Avandamet
- Eucreas
- Glucophage
- Glucovance
- Metfogamma
- Metformin aurobindo
- Siofor

## OMEPRAZOL - Inhibición de la secreción del ácido gástrico

### SU RESULTADO

#### ● FUNCIÓN EFECTIVA DE OMEPRAZOL

Usted es portador de una copia normal y una copia rara del gen CYP2C19, que codifica a una enzima menos activa. Sin embargo, este no tiene efecto sobre el metabolismo del omeprazol, por lo que la terapia es recomendable en dosis normales.

Hemos examinado dos sitios del gen CYP2C19. Ningún cambio ha ocurrido en el sitio que afecta la mayor actividad de la enzima CYP2C19. Mientras que en el sitio, lo que resulta de una actividad disminuida, una copia del gen ha sido mutada. Sin embargo, para la terapia con omeprazol, una dosis general está recomendada. Para la eficacia del omeprazol no es importante que la enzima CYP2C19 inactiva rápidamente el fármaco, ya que las personas con una enzima menos activa no están en peligro de ninguna manera. Ha sido comprobado que el 92% de las personas con su genotipo son tratadas con éxito con la terapia estándar de antibióticos basados en omeprazol para las úlceras duodenales causadas por la bacteria H. Pylori.

### SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
<b>CYP2C19 (1)</b>	<b>CT</b>
<b>CYP2C19 (2)</b>	<b>AG</b>

### SOBRE EL ANÁLISIS

Los problemas estomacales se manifiestan con frecuencia como dolor abdominal, inflamación, cosquilleo, eructos y acidez estomacal. La mayoría de estos síntomas se presentan cuando existe un desbalance entre la capa protectora del revestimiento del estómago y los ácidos del estómago, resultado de varios factores de riesgo como fumar, una dieta pobre, estrés y un consumo excesivo de café. Sin embargo, un balance deberá restaurarse. Esto puede lograrse con medicamentos que ayudan a reducir la secreción de ácidos del estómago o mejorar la capa protectora de la membrana mucosa que está directamente conectada a los ácidos del estómago. El medicamento más común es el omeprazol, un fármaco que pertenece al grupo de inhibidores de la bomba de protones que inhiben la secreción del ácido gástrico. Se utiliza principalmente para prevenir las úlceras en el estómago y el duodeno asociadas al uso AINE (antiinflamatorios no esteroideos) en combinación con antibióticos adecuados para el tratamiento de dichas úlceras del estómago y duodeno causadas por la bacteria H. pylori.

### EL MECANISMO DE ACCIÓN DEL OMEPRAZOL

El omeprazol es un pro-fármaco que se encuentra dentro de las células parietales cuando este comienza a convertir a la forma activa, que afecta a la etapa final de la formación de ácido gástrico. De manera más específica, afecta irreversiblemente el funcionamiento de la bomba de ácido ATPasa, inhibiendo su secreción en el lumen del estómago. Sin embargo, el omeprazol no es un medicamento efectivo para todas las personas. En algunas de ellas, la enzima CYP2C19 está altamente activa, conduciendo a una inactivación prematura de omeprazol. La inactivación final del omeprazol se lleva a cabo en el hígado vía la enzima CYP2C19 y depende de la posible presencia de la mutación del gen CYP2C19. Varios estudios han demostrado que casi dos tercios partes de la población caucásica tienen una actividad enzimática incrementada de la enzima CYP2C19, que es responsable por la inactivación rápida de omeprazol. Esto se refleja entonces en el efecto reducido del fármaco y en la inhibición insuficiente de la secreción del ácido gástrico.

Mientras toma omeprazol debe prestarse especial atención cuando se toma en conjunto con clopidogrel. El omeprazol ocupa la enzima CYP2C19, lo que hace que no esté disponible para convertir clopidogrel en una forma activa. En este caso, se puede esperar que el clopidogrel sea menos efectivo en la prevención de la coagulación de la sangre.



### MARCA REGISTRADA DE DROGAS

#### OMEPRAZOL:

- Gasec
- Omolin
- Ortanol
- Ultop
- Ulzol

## PERINDOPRIL - Tratamiento de la enfermedad coronaria estable

### SU RESULTADO

#### ● EL PERINDOPRIL ES UN TRATAMIENTO EFECTIVO

Usted es portador de la combinación genética de AT1 y BK1, lo que determina que la terapia con perindopril será exitosa.

Diferentes estudios han demostrado que el riesgo de padecer un ataque de corazón por enfermedad arterial coronaria se reduce en las personas con una composición genética como la suya bajo tratamiento con perindopril. Se le recomienda reenviar esta información a su médico de cabecera en el caso de presentar enfermedad coronaria estable. Si a usted le ha sido prescrito el perindopril, le recomendamos fuertemente que tome su medicamento regular y consistentemente en concordancia con lo que le ha indicado su médico. Además, un estilo de vida saludable, suficiente actividad física o ejercicio, un manejo del estrés adecuado, dejar de fumar, moderar el consumo de alcohol y una alimentación saludable reducirán el riesgo de complicaciones en la enfermedad arterial estable.

### SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
<b>BK1</b>	<b>AG</b>
<b>AT1 (1)</b>	<b>AA</b>
<b>AT1 (2)</b>	<b>TT</b>

### SOBRE EL ANÁLISIS

El corazón es una bomba incansable que provee a todos los órganos y tejidos del cuerpo con oxígeno y sangre a través del sistema vascular. Para que funcione adecuadamente, el corazón debe ser puesto primero en línea para el suministro adecuado de nutrientes y de oxígeno. Como resultado, cada enfermedad del corazón o de las arterias coronarias que alimentan al corazón, conducirán a graves consecuencias de salud. Es por este motivo, que los medicamentos son utilizados para el tratamiento y prevención de mayores complicaciones cardiovasculares. Uno de ellos es el medicamento perindopril, que pertenece al grupo de los inhibidores de la ECA. Es uno de los medicamentos más comúnmente prescritos. Se utiliza principalmente para tratar la presión alta, insuficiencia sintomática, y para reducir el riesgo de eventos cardiovasculares en enfermedades coronarias estables.

### EL MECANISMO DE ACCIÓN DEL PERINDOPRIL

El sistema hormonal renina-angiotensina-aldosterona (RAAS) regula la presión sanguínea y el balance de electrolitos en el cuerpo. La renina degrada a la angiotensina a angiotensina I, que es convertida a angiotensina II a través de la enzima convertidora de angiotensina (ECA). Este último estimula la secreción de la hormona aldosterona, que causa la reabsorción de sodio en los riñones, aumentando así el volumen de líquido en el cuerpo y, en consecuencia, el aumento de la presión arterial.

Varios medicamentos del sistema RAAS son utilizados para disminuir la presión arterial. Uno de estos es el perindopril, que inhibe la actividad enzimática de la ECA. El perindopril ayuda a disminuir los niveles de angiotensina II en el torrente sanguíneo, conduciendo a un aumento de la actividad de la renina plasmática (bloqueando la retroalimentación negativa de la liberación de renina) y la secreción reducida de aldosterona. El perindopril puede bajar los niveles de presión arterial y prevenir el empeoramiento de una enfermedad coronaria y otros eventos vasculares. Diferentes estudios han demostrado que existe una correlación entre los genes AT1 (que es el gen receptor de la angiotensina II, de subtipo 1) y BK1 (receptor del gen bradykinin, de subtipo 1) y la efectividad del perindopril en la enfermedad coronaria estable.



### MARCA REGISTRADA DE DROGAS

#### PERINDOPRIL:

- Bionoliprel
- Bioprexanil
- Biprexanil
- Coverex
- Percarnil
- Perindopril
- Perineva
- Prenewel
- Prestance
- Teraxans

# ESTATINAS - Bajan los niveles de colesterol en la sangre

## SU RESULTADO

### ● PROBABILIDAD NORMAL DE DESARROLLAR MIOPATÍA

Usted es portador de dos copias normales del gen SLCO1B1, hasta el momento es completamente seguro para usted tomar medicamentos del grupo de las estatinas que contiene ingredientes activos pravastatina, simvastatina o atorvastatina.

Las estatinas son medicamentos que las personas con niveles elevados de colesterol usualmente toman toda su vida. Los medicamentos que se prescriben con más frecuencia del grupo de las estatinas son la pravastatina, simvastatina y rosuvastatina. Un cierto grupo de personas puede desarrollar miopatía mientras toma estos medicamentos. Esta es la razón por la cual es aconsejable que tomen un medicamento alternativo como la fluvastatina en su lugar. Sin embargo, usted pertenece a un grupo de personas en el cual la sustitución de medicamentos no es necesaria. Si su doctor le prescribe una estatina, es recomendable tomarlas de forma regular y consistente de acuerdo con las instrucciones del médico.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
SLCO1B1	TT

## SOBRE EL ANÁLISIS

Las Estatinas son medicamentos que reducen los niveles de colesterol en la sangre de manera efectiva (inhiben la producción de colesterol en el hígado) y por tanto previenen la ocurrencia de derrames cerebrales y ataques cardíacos. Son uno de los medicamentos que se prescriben con mayor frecuencia. Muchas personas hoy en día tienen niveles elevados de colesterol debido al estilo de vida moderno que consiste en niveles altos de estrés, prisa constante y el consumo de alimentos poco saludables. Este es un factor de riesgo importante para el desarrollo de enfermedades cardiovasculares y los accidentes cerebrovasculares como la acumulación de colesterol en las paredes vasculares, estrechándose, lo que conduce a un flujo sanguíneo perturbado y daño al cerebro o al corazón. El nivel de colesterol puede ser influenciado importantemente por una alimentación adecuada y actividad física regular. Estas precauciones, sin embargo, no son suficientes en el caso de una regulación inadecuada de la formación de colesterol en las células del hígado. Si esto sucede, es necesario tomar los medicamentos adecuados según las instrucciones del médico.

## EL MECANISMO DE LA ACTIVIDAD DE LAS ESTATINAS

Las estatinas son medicamentos que inhiben la actividad enzimática hepática HMG-CoA (3-hidroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A) reductasa, esta enzima regula la tasa de síntesis de colesterol en las células del hígado. Después de la ingestión oral, las células del hígado vendrán a carecer de colesterol, componente necesario para la formación de ácidos biliares, y aumentará el número de receptores LDL de la superficie celular (lipoproteína de baja densidad). Estos receptores extraen el colesterol de la sangre hacia las células del hígado y disminuye la concentración de colesterol en la sangre. Las estatinas reducen la producción de lipoproteínas VLDL (lipoproteínas de muy baja densidad). También tienen propiedades protectoras en las paredes de los vasos sanguíneos. La eficacia real de las estatinas depende en gran medida del gen SLCO1B1. El gen SLCO1B1 es una proteína transmembranal que regula la eliminación de estatinas de la sangre y su absorción en las células hepáticas. Se ha demostrado que los patrones de ciertas variantes de este gen tienen cuatro veces el riesgo de miopatía (enfermedad muscular), que es uno de los efectos secundarios más frecuentes de tomar estatinas. Los síntomas de miopatía muscular generalmente se desarrollan cuatro semanas después del inicio de la terapia con estatinas y se manifiestan en forma de agotamiento, fatiga y dolor muscular en extremidades. Los portadores de las formas desfavorables del gen deben abstenerse de tomar ciertos fármacos del grupo de las estatinas que contienen activos como la simvastatina, pravastatina o atorvastatina y reemplazarlos con fluvastatina, que es una alternativa más segura.



## MARCA REGISTRADA DE DROGAS

ATORVASTATIN:	FLUVASTATIN:	PRAVASTATIN:	SIMVASTATIN:
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Atilen</li> <li>• Atoris</li> <li>• Caduet</li> <li>• Sortis</li> <li>• Torvalipin</li> <li>• Tulip</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fluvastatin</li> <li>• Galistat</li> <li>• Lescol</li> <li>• Vuyator</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pralip</li> <li>• Pravastatin</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Actalipid</li> <li>• Inegy</li> <li>• Simvastatin</li> <li>• Sinvacor</li> <li>• Vabadin</li> </ul>
		ROSUVASTATIN:	
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Coupet</li> <li>• Crestor</li> </ul>	

# WARFARINA - Prevención de la coagulación sanguínea

## SU RESULTADO

### ● MAYOR DOSIS INICIAL DE WARFARINA

Debido a la combinación de sus genes, usted necesita iniciar el tratamiento con una dosis elevada de warfarina.

Si alguna vez necesita utilizar warfarina como tratamiento, la siguiente información puede ser de utilidad para el doctor que le prescriba la dosis inicial. Debido a su genotipo VKORC1-1639/3673 GG, CYP2C9\*1/\*1, usted probablemente necesitará una dosis inicial más elevada de lo habitual. Si usted inicia el tratamiento con la dosis convencional, el riesgo de producir coágulos sanguíneos puede mantenerse igual. Sin embargo, el doctor no deberá olvidar que además de la genética, otros factores (como la edad, el peso, la dieta y otros medicamentos) influyen sobre la dosis.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
CYP2C9 (1)	AA
CYP2C9 (2)	CC
VKORC1	GG

## SOBRE EL ANÁLISIS

La warfarina pertenece al grupo de los medicamentos utilizados para la prevención de la coagulación de la sangre (estos medicamentos son conocidos como anticoagulantes). La warfarina es utilizada para prevenir que los vasos sanguíneos sean bloqueados con coágulos de sangre, ya que un evento de este tipo podría resultar en un ataque al corazón. También es utilizado para la prevención y tratamiento de trombosis venosa profunda. Fijar la dosis inicial adecuada es el mayor problema con la prescripción de la warfarina, debido a que la cantidad adecuada puede variar enormemente entre cada persona. Una hemorragia interna puede ocurrir en los casos donde se inicia con una dosis muy elevada, y cuando la dosis inicial es muy baja, existe un riesgo incrementado de coagulación en la sangre. Generalmente, la dosis inicial adecuada para cada individuo depende del género, edad, peso corporal, y especialmente en el código genético de los genes VKORC1 y CYP2C9, que determinan la efectividad del metabolismo de la warfarina.

## LOS MECANISMOS DE LA ACTIVIDAD DE LA WARFARINA

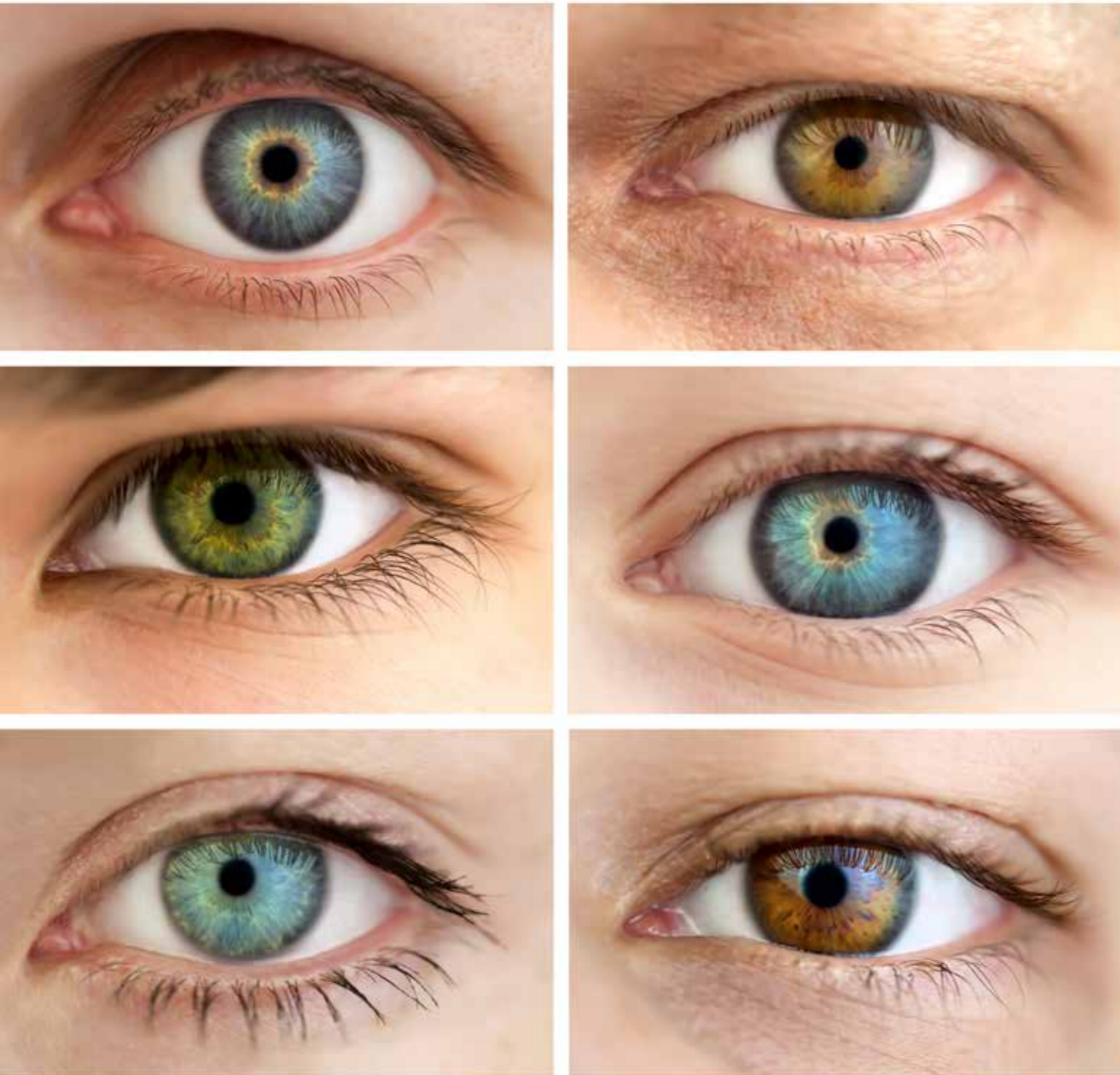
La warfarina inhibe a la vitamina K y es un medicamento que suprime la formación de los factores sanguíneos necesarios para la coagulación de la sangre, dando lugar a un tiempo de coagulación prolongado. El efecto completo de la warfarina es monitoreado con medidas, que muestran una velocidad de la coagulación de la sangre en medidas INR (international normalized ratio). Los resultados de estas mediciones son aparentemente después de algunos días con la administración del medicamento. Solamente cuando su doctor ajuste la dosis de warfarina acorde a los resultados de la medición.

El efecto de la warfarina depende de la edad, peso, dieta, el efecto de otro medicamento sobre la composición genética, donde los genes VKORC1 y CYP2C9 juegan un rol importante. El gen VKORC1 codifica una enzima que normalmente es suprimida por la warfarina, y el gen CYP2C9 codifica una enzima responsable del metabolismo de la warfarina. Los estudios han demostrado que puede ser necesario aumentar o reducir la dosis inicial de la warfarina hasta el 40 por ciento dependiendo de la composición genética del individuo. Una mutación en el gen VKORC1 causa la producción de una enzima menos activa. Para personas con este tipo de maquillaje genético, empezar con una dosis baja de warfarina es necesario. Los variantes de los genes VKORC1 y CYP2C9 reducen significativamente el ritmo del metabolismo de la Warfarina, resultando en concentraciones mayores del fármaco en el torrente sanguíneo, y por consecuencia también una menor dosis de warfarina necesaria para iniciar el tratamiento.



## MARCA REGISTRADA DE DROGAS

WARFARINA:	
• Marevan	• Waran
• Coumadin	• Warfan
• Jantoven	
• Lewarin	



# DISPOSICIÓN GENÉTICA A LAS PROPIEDADES Y HABILIDADES FÍSICAS

Ya está familiarizado con la mayor parte de sus talentos y habilidades, pero con el estudio genético puede descubrir nuevos talentos escondidos y ocultos o características codificadas en sus genes. Por ejemplo: puede descubrir si sus predisposiciones de estructura muscular son más similares a los sprinters ó a corredores de larga distancia, son propensos a la dependencia de nicotina, o son muy sensibles al dolor, etc. Usted puede promover en mayor extensión y de manera más adecuada sus habilidades aprendiendo más acerca de estas características.

## LISTA DE ANÁLISIS

- |                                      |                                       |
|--------------------------------------|---------------------------------------|
| <b>01</b> COLOR DE OJOS              | <b>08</b> METABOLISMO DEL ALCOHOL     |
| <b>02</b> SENSIBILIDAD AL DOLOR      | <b>09</b> METABOLISMO DE LA CAFEÍNA   |
| <b>03</b> ESTRUCTURA MUSCULAR        | <b>10</b> METABOLISMO DE LA LACTOSA   |
| <b>04</b> ADICCIÓN A LA NICOTINA     | <b>11</b> MEMORIA EPISÓDICA           |
| <b>05</b> RESISTENCIA A LA INFECCIÓN | <b>12</b> TIPO DE CERUMEN             |
| <b>06</b> RESISTENCIA A LA MALARIA   | <b>13</b> APRENDIZAJE DE ERRORES      |
| <b>07</b> CALVICIE                   | <b>14</b> PERCEPCIÓN DEL SABOR AMARGO |

## COLOR DE OJOS

### SU RESULTADO

- **72% DE PROBABILIDAD DE OJOS AZULES, 27% DE PROBABILIDAD DE OJOS VERDES, 1% DE PROBABILIDAD DE OJOS CAFÉS**

El análisis genético ha demostrado que usted es portador de dos copias comunes del gen HERC2. Aproximadamente el 63 por ciento de las personas de origen caucásico tienen este tipo de perfil genético.

Su perfil genético determina un 72 por ciento de probabilidad de tener ojos azules. A pesar de la alta probabilidad de tener ojos azules, todavía tiene un 27 por ciento de probabilidad de tener ojos verdes y una probabilidad de 1 por ciento de tener ojos cafés. Esto quiere decir que entre 100 personas con su genotipo, 72 personas nacen con color de ojos azules, 27 personas con color de ojos verde y 1 persona con color de ojos cafés. Los ojos de los recién nacidos regularmente son azules, independientemente del perfil genético. La exposición al sol induce la producción de melanina en el iris, y el color de ojos que adoptará el bebé de manera permanente se termina de desarrollar a los seis meses de edad.

### SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
HERC2 (2)	GG

### SOBRE EL ANÁLISIS

Los ojos difieren en el color del iris, que pueden ser de color café, verde, azul o un color completamente diferente, como el color rojo. A diferencia de otros análisis donde el potencial para desarrollar una enfermedad cae tanto en los factores de riesgo relacionados al estilo de vida, además de la genética, el color de ojos no se afecta ya que los ojos adquieren sus características únicamente por lo que dictan los genes. El gen principal que determina el color de nuestros ojos es el HERC2. Los científicos creen que este gen afecta la actividad de un gen cercano conocido como OCA2 (oculocutaneous albinism II). El producto del gen OCA2 es una proteína transmembranal que regula el transporte de la tirosina - un aminoácido que es precursor de la melanina. La función del gen HERC2 regula la producción de melanina a través del transporte de tirosina y esto se refleja en las diferentes tonalidades de los ojos. Cuanta más melanina haya en el iris de los ojos, más oscuros se ven los ojos.

### EL IRIS TIENE LA MISMA IMPORTANCIA PARA EL OJO COMO LA LENTE PARA LA CÁMARA

En el iris podemos distinguir la capa epitelial frontal y posterior. El pigmento de la melanina está localizado en ambas capas y su cantidad varía notablemente en las capas epiteliales frontales. Existen altas cantidades de melanina en los ojos cafés, en menor cantidad en ojos verdes y en mucho menor cantidad en ojos azules. Un ejemplo interesante son los ojos rojos. La cantidad de melanina es insignificante en el caso de los ojos rojos. Como resultado, la luz se refleja desde los capilares, que se localizan dentro del ojo, dando la coloración rojiza a los ojos.

Investigadores han demostrado que muchos genes influyen sobre el color de nuestros ojos. Además del gen HERC2, otros genes son conocidos por afectar el color de nuestros ojos, pero el gen HERC2 tiene el impacto más fuerte. Si usted tiene ojos cafés es debido a una forma particular del gen HERC2, la influencia de otros genes es minúscula, porque en gran medida determinan los tonos más brillantes de los ojos.



## SENSIBILIDAD AL DOLOR

### SU RESULTADO

- **SENSIBILIDAD MODERADA AL DOLOR**

El gen SCN9A está asociado con el control de los niveles de dolor que un individuo puede detectar. Sus análisis ha demostrado que usted es un portador de dos copias comunes del gen SCN9A, que determina que su percepción al dolor es normal.

La percepción al dolor probablemente se desarrolló durante la evolución como un mecanismo de seguridad para detectar algún peligro. La extensión a la cual el mecanismo de percepción de dolor se perfecciona, puede verse claramente cuando nos quemamos. De hecho, retiramos la mano antes de que la información viaje al cerebro, lo que significa que retiramos la mano antes de que pudiéramos quemarnos. Esto se debe a un mecanismo de defensa específico llamado reflejo que sirve para protegernos de cualquier peligro antes de que este suceda. Su percepción al dolor es, según el resultado de su perfil genético, más ligeramente moderado y esto quiere decir que tolera más dolor que otras personas.

### SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
SCN9A	GG

### SOBRE EL ANÁLISIS

La Asociación Internacional para el Estudio del Dolor ha definido al dolor como una percepción sensorial y emocional desagradable que se asocia con un daño actual o potencial de algún tejido. Sin embargo, la causa del dolor no siempre es daño a algún tejido ni el daño a algún tejido se acompaña de dolor necesariamente. La percepción de dolor ocurre a través de la excitación de receptores específicos del dolor. Estos receptores son las partes finales de los nervios del dolor en los que un estímulo mecánico, químico o térmico suficientemente fuerte desencadena un potencial electroquímico que es transferido a través de los nervios hasta el sistema nervioso central. El dolor puede percibirse como sordo o agudo, dependiendo del grosor de las fibras nerviosas, que fueron estimuladas. El dolor agudo difiere del dolor sordo de tal manera que el individuo puede decir exactamente dónde le duele, mientras que en el dolor sordo existe una dificultad para identificar el sitio exacto del dolor.

### ANTECEDENTES GENÉTICOS Y FISIOLÓGÍA

Aunque los mecanismos precisos de la percepción del dolor no están completamente claros, existe evidencia de que algunas variantes genéticas afectan la percepción de la intensidad del dolor. Científicos han revelado que la sensibilidad al dolor varía importantemente de individuo a individuo. Han encontrado que en algunas personas existe una mutación en la secuencia del gen SCN9A, que se refleja en la variación de la percepción del dolor. El gen SCN9A es importante para la formación de canales de sodio, lo cuales son factores importantes de nocicepción (señalización nerviosa, en respuesta a una serie de factores ambientales potencialmente dañinos). De este modo, el gen SCN9A regula la fuerza del dolor a través del transporte de sodio.

Es un hecho bien conocido que las mujeres son más sensibles al dolor que los hombres, como lo demuestra la imagen cerebral especial. La investigación muestra que la diferencia se produce principalmente debido a las hormonas sexuales, por ejemplo, en las mujeres el umbral de dolor varía con las fases del ciclo menstrual.



# ESTRUCTURA MUSCULAR

## SU RESULTADO

### ● GRAN RESISTENCIA MUSCULAR

Su análisis genético ha demostrado que usted es portador de las secuencias genéticas de los genes ACTN3 y PPAR alpha, que le dan una predisposición para tener más éxito en los deportes donde se requiere resistencia, similar a los corredores de larga distancia.

Su genotipo determina que puede tener más éxito en actividades que requieren de mayor resistencia y menor éxito en las actividades donde es necesario mostrar poder y explosividad. Esto significa que usted tiene fibras musculares con características de durabilidad y de contracción lenta. Su perfil genético no le limita para realizar cualquier tipo de ejercicio, por ello puede elegir cualquier tipo de actividad que más le guste. Sin embargo, es probable que tenga un mejor desempeño en actividades como correr largas distancias, esquí de fondo, aerobics, ciclismo, patinaje, natación, escalada o senderismo.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
ACTN3	TT
PPARALFA	GG

## SOBRE EL ANÁLISIS

Existen dos tipos de fibras musculares, las de tipo I y las de tipo II. Los velocistas tienen más fibras musculares de tipo II en el cuerpo, son fibras musculares rápidas, destinadas a ser más activas. Los corredores de larga distancia se espera que tengan más fibras musculares de tipo I - fibras musculares lentas. Las fibras musculares lentas producen energía principalmente a través de la respiración celular y su fuente de energía principal son las grasas. Estos músculos se fatigan lentamente y tienen una coloración rojiza debido a una sustancia llamada mioglobina. Las fibras musculares rápidas, por otro lado, son ricas en glucógeno y su principal sustrato de energía no son las grasas, sino que son los componentes básicos de la glucosa y el fosfato de creatina. Debido a una falta de oxígeno en las fibras musculares rápidas, la acumulación de ácido láctico ocurre y conlleva a músculos cansados.

## ANTECEDENTES GENÉTICOS DE LA ESTRUCTURA MUSCULAR

Científicos que estudian enfermedades neuromusculares han descubierto el gen alpha-actin-3 (ACTN3), cuyo producto es importante para la contracción de las células musculares. Ellos han revelado que el producto del gen ACTN3 está presente solamente en las fibras musculares rápidas. Identificaron mutaciones que hacen que el producto génico se desactive, dando como resultado la ausencia de ACTN3 en estas personas. Descubrieron que los velocistas tienen en su gran mayoría dos copias funcionales del gen ACTN3, mientras que los corredores de larga distancia tienen dos copias inactivas de este gen. Otros estudios han demostrado que las fibras musculares, en las cuales el gen ACTN3 no está funcionando, consumen más oxígeno, que vuelve más lentos a los músculos. Tales fibras serían más débiles y pequeñas, pero también se cansarán más tarde.

Otro gen, llamado PPARalpha es conocido por su influencia en las estructuras del músculo. En las fibras musculares lentas, regula la actividad de los genes que son responsables de la oxidación de la grasa. El entrenamiento de resistencia aumenta la quema de grasa y el gen PPARalpha incrementa la capacidad oxidativa de los músculos. Mutaciones, que afectan la actividad del gen y la relación entre las contracciones rápidas y lentas son conocidas en este gen. Una secuencia genética alterada tiene un efecto negativo en la actividad del gen PPARalpha causando contracciones lentas de las fibras musculares, y determina un porcentaje reducido de fibras musculares lentas y un aumento del porcentaje de fibras musculares rápidas en el cuerpo.



# ADICCIÓN A LA NICOTINA

## SU RESULTADO

### ● RIESGO BAJO DE ADICCIÓN

Su riesgo de adicción a la nicotina es bajo, esto se debe a que usted es portador de dos copias favorables del gen CHRNA3. Aproximadamente el 38 por ciento de todas las personas tienen este tipo de perfil genético.

Si usted fuma, entonces es menos probable que se vuelva dependiente a la nicotina, pero esto no es motivo suficiente para fumar. Usted es capaz de dejar de fumar mucho más rápido en comparación con las personas que tienen una composición genética menos favorable, sin embargo, esto no debería ser una excusa y le recomendamos que siga nuestras guías. Fumar tiene efectos negativos (adversos) en los niveles de colesterol HDL e incrementa la formación de radicales libres en el cuerpo. Cuando el nivel de radicales libres llega a niveles muy elevados en el cuerpo, estos empiezan a atacar a las células y a dañarlas, es por ello por lo que fumar no se recomienda de manera general en ninguna persona. Las personas que han superado con éxito la adicción a la nicotina pueden ser una motivación adicional para usted.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
CHRNA5	GG

## SOBRE EL ANÁLISIS

Fumar es uno de los hábitos más dañinos, existen alrededor de 1.1 billón de fumadores regulares en el mundo. Fumar se ha comprobado que puede causar una gran cantidad de enfermedades serias y que además se asocia con muerte prematura. Las estadísticas muestran que uno de cada diez hombres o la mitad de los fumadores regulares mueren a consecuencia de alguna enfermedad relacionada con el uso del tabaco. Las razones para iniciar con el tabaquismo son muy simples, pero conforme se desarrolla una dependencia rápidamente, los efectos negativos a la salud también. La sustancia llamada nicotina es la principal razón para el desarrollo tan acelerado de la adicción. La nicotina hace que fumar sea mucho más placentero y es por este motivo que el 50 por ciento de las personas que comienzan a fumar durante la adolescencia se convierten en consumidores habituales de tabaco. La nicotina es el compuesto responsable de la adicción a un nivel molecular, se une a receptores específicos en el cerebro provocando una sensación de comodidad y placer. Estos receptores son distintos entre una persona y otra, proporcionando un riesgo distinto para el desarrollo de la adicción.

## ANTECEDENTES GENÉTICOS Y FISIOLÓGÍA

La adicción a la nicotina es un fenómeno complejo, que depende principalmente en la absorción y metabolismo de la nicotina. Nuestro perfil genético, en conjunto con factores sociológicos, tiene particularmente un impacto importante ya que puede explicar más del 50% del riesgo total de adicción a la nicotina. Además de los genes ya conocidos que tienen un gran efecto, como el gen CHRNA3, los científicos están tratando de descubrir nuevos genes con menores efectos, para que puedan entender a mayor profundidad el mecanismo biológico de la adicción. La nicotina actúa en la familia de receptores de acetilcolina en el cerebro porque es estructuralmente similar al transmisor químico del cerebro acetilcolina. La vinculación de la nicotina en estos receptores desencadena una apertura de los canales de iones en la membrana celular y la liberación de nuevos neurotransmisores en el cerebro, causando una sensación de confort. La exposición crónica a la nicotina causa cambios en los receptores, haciéndolos menos sensibles o más inactivos. Eventualmente se desarrollan cambios en las células nerviosas. Todos estos cambios pueden causar que el fumador caiga en una crisis de abstinencia cuando se busque dejar de fumar.



# RESISTENCIA A LA INFECCIÓN POR NOVOVIRUS

## SU RESULTADO

### ● USTED NO ES RESISTENTE A LA INFECCIÓN

Su análisis genético ha demostrado que usted es portador por dos copias alteradas del gen FUT2, que determina que usted no es resistente a la infección por los novovirus. Aproximadamente el 50 por ciento de las personas caucásicas tienen este tipo de composición genética.

El gen FUT2 es importante para la resistencia genética por infección con novovirus. Este codifica para una proteína específica que se encuentra localizada en las membranas de las mucosas del tracto digestivo a través del cual el Novovirus entra a nuestras células. Usted es portador de dos copias alteradas del gen que determina un nivel bajo de proteína que permite a los novovirus la entrada a sus células. Consecuentemente, usted no es resistente a una infección con los novovirus más comunes y es probable que desarrollen síntomas de infección en el primer contacto con el virus. Las personas resistentes tienen un riesgo menor de infección por VIH, mientras que están más expuestos a infecciones bacterianas como el E. coli.

## SOBRE EL ANÁLISIS

Los Norovirus (incluyendo Calici) son uno de los principales motivos para una inflamación epidémica no bacteriana del estómago y el intestino delgado. Esta condición también es conocida como gripe estomacal o gastroenteritis. Este tipo de virus causan brotes en comunidades cerradas como son familias, escuelas, en la fuerza militar y demás, donde existe una amplia concentración de gente. Los norovirus son una causa importante de inflamación en el revestimiento del estómago y los intestinos. Se transmite por agua y alimentos que se han contaminado con heces fecales de humanos o animales, a través del contacto directo con ciertas superficies o con alguna persona infectada. El virus se propaga rápidamente de una persona a otra, debido a las formas simples de propagación, fácilmente pueden resultar infectadas un gran número de personas mediante superficies infectadas o por contacto directo con una persona infectada. Sin embargo, a pesar de este rápido modo de propagación e infección, un porcentaje de personas no se infecta ni desarrolla síntomas típicos de infección a pesar de la exposición.

## EN LOS ESTADOS UNIDOS, LOS NOROVIRUS CAUSAN 23 MILLONES DE INFECCIONES, 50 000 CASOS DE HOSPITALIZACIÓN Y 300 MUERTES ANUALES

Síntomas de gastroenteritis incluyen náuseas, vómitos, diarrea, cólicos y dolor abdominal fiebre y debilidad. Estos síntomas por lo regular son de corta duración y se resuelven en un lapso de 48 horas. La mayoría de los pacientes no requieren de ayuda profesional. A excepción de niños, que suelen ser sensibles a enfermedades, y los pacientes ancianos con condiciones crónicas, que requieren control.

Los norovirus son altamente infecciosos, pero algunas personas no se infectan incluso cuando han sido expuestos a ellos. El gen FUT2 es el responsable por esta resistencia. Este gen codifica para proteínas llamadas carbohidratos H tipo 1, que pueden encontrarse en la mucosa del tracto gastrointestinal y que se secretan en las glándulas mucilaginosas. En el 20 por ciento de la población europea, estas proteínas no pueden encontrarse debido a mutaciones en ambas copias del gen FUT2, por lo que la entrada del virus al cuerpo no resulta posible y como consecuencia no ocurre la infección.

La resistencia a una infección por novovirus tiene ciertas ventajas, así como desventajas. Las personas resistentes tienen una probabilidad menor de infección por VIH, mientras que están más expuestas a infecciones por bacterias como el E. coli. Otros problemas también pueden ocurrir con madres lactantes que son resistentes a infecciones por el virus. Si el niño no tiene la misma resistencia genética que la madre, entonces la protección en contra de la infección requiere de anticuerpos. Dado que la madre no produce anticuerpos, el niño es más susceptible a la infección.



## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
FUT2	GG

# RESISTENCIA A LA MALARIA (TIPO DUFFY)

## SU RESULTADO

### ● USTED NO ES RESISTENTE A LA INFECCIÓN

El análisis del gen DARC, que codifica para el antígeno Duffy, revela que usted es un portador de dos copias comunes del gen. Esta composición genética está asociada con susceptibilidad de la infección por el parásito Plasmodium vivax y knowlesi, que podrían causar malaria.

Su perfil genético determina la formación de antígenos Duffy que están expresados en la superficie de los glóbulos rojos, ocasionando que no sea resistente a la malaria. El riesgo de infección por malaria puede ser reducido con el uso de repelentes de mosquitos, con el uso de pulverizadores insecticidas en las instalaciones o con mosquiteros, que tienen un revestimiento adicional de spray anti-mosquitos. También existen tabletas anti-malaria que requieren de un régimen con dosis específica. Es esencial que se consulte con el médico o profesional farmacéutico antes de usar las tabletas debido a que estas pueden tener efectos secundarios. También es aconsejable drenar cuerpos de agua estancados, ya que este es el lugar frecuente para que los mosquitos depositen sus huevos.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
DARC	AA

## SOBRE EL ANÁLISIS

La malaria es una de las enfermedades infecciosas más comunes, afecta a 200 millones de personas aproximadamente cada año. Se extiende en regiones tropicales y subtropicales, incluyendo diversas partes de las Américas, Asia y África. Es un enorme problema de salud debido a que de dos a tres millones de personas, en su mayoría niños menores de 5 años de edad, mueren anualmente a causa de la malaria.

La malaria de tipo Duffy representa más del 50 por ciento de todos los casos de malaria. Afortunadamente, es la variante más leve y menos peligrosa para la vida. La malaria tipo Duffy es el resultado de una infección con uno de dos tipos de protozoos del género (vivax, knowlesi). La malaria también es causada por otras tres variantes: ovale, malariae, y falciparum. Esta última es la principal causa de mortalidad relacionada con el paludismo, ya que causa la forma más grave de la enfermedad. A pesar del hecho de que la malaria "únicamente" puede causar fiebre, náusea y síntomas parecidos a una gripe, no se debe subestimar ninguna variante de la enfermedad, debido a que un tratamiento inadecuado o la falta de tratamiento puede ocasionar consecuencias serias, sin importar la causa.

## EL PIQUETE DE UN MOSQUITO DEL GÉNERO ANOPHELES NOS INFECTA DIRECTAMENTE

El parásito de la malaria Plasmodium vivax infecta primero a la hembra del mosquito Anopheles mosquito que transmite la infección a los seres humanos. El parásito después forma una proteína llamada PvDVP que se une a un antígeno específico llamado antígeno Duffy. Tales antígenos se encuentran comúnmente en nuestros glóbulos rojos y forman el sistema de antígeno Duffy, que es similar al sistema de grupos sanguíneos ABO. Las personas positivas para Duffy tienen estos antígenos, mientras que los glóbulos rojos de personas negativas de Duffy no presentan estos antígenos.

El parásito Plasmodium vivax necesita de proteínas Duffy para poder entrar a los glóbulos rojos para poder desarrollar una infección. En consecuencia, los individuos Duffy-negativos son resistentes a la malaria. Como no hay antígenos en la superficie de los glóbulos rojos a través de los cuales el parásito los pueda infectar, la infección con este parásito es imposible.

La gran mayoría de las personas caucásicas son Duffy-positivos, la ausencia de este antígeno es más común en africanos y en habitantes de Papúa Nueva Guinea. Probablemente, en algún punto de la evolución, ocurrió una mutación, permitiéndole a las personas una mayor oportunidad de sobrevivir. Las personas con una mutación tenían más probabilidades de sobrevivir, lo que conduce a una mutación retenida en la población. Los heterocigotos negativos de Duffy son individuos que tienen dos veces menos antígenos de Duffy, y esto está en concordancia con la composición genética del gen DARC. La heterocigosidad no proporciona resistencia confiable, sin embargo, conduce a una susceptibilidad reducida de la infección.



# CALVICIE

## SU RESULTADO

### ● ALTA PROBABILIDAD PARA DESARROLLAR CALVICIE

Su análisis del gen AR y la región del ADN entre los genes PAX1 y FOX demostraron que usted es portador de una composición genética que determina aproximadamente un 70% más de probabilidad de desarrollar calvicie comparado a la población general.

Para determinar su predisposición genética para desarrollar calvicie, dos loci específicos de su genoma han sido revisados. Hemos encontrado que su secuencia de ADN en el locus entre los genes PAX1 y FOX2 está presente en la variante común en uno de sus cromosomas y en otros es en variante rara; el gen AR, localizado en el cromosoma X está presente en la variante más común. Existen varias formas de calvicie y para determinar la causa a veces es necesario realizar una biopsia de la piel. De lo contrario, para ocultar o tratar la calvicie, pelucas, extensiones de cabello y plugins, implantes de cabello, trasplante de cabello, y tonos de cuero cabelludo se pueden utilizar.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
PAX1	AA
AR	AA

## SOBRE EL ANÁLISIS

La calvicie de patrón masculino, profesionalmente conocida como alopecia androgénica, es un fenómeno común que afecta tanto a hombres como a mujeres en general, aunque la mayor incidencia se observa en hombres. La alopecia androgénica está presente en 35 millones de hombres en Estados Unidos aproximadamente. El primer signo de calvicie puede aparecer tan temprano como en los años de la adolescencia y después progresar a través de los años; las mujeres suelen presentar síntomas con mayor frecuencia cercanas a la menopausia. El cabello tanto en hombres como en mujeres comienza primero a adelgazar, luego se acorta y pierde pigmento. La causa principal de calvicie de patrón masculino radica en las hormonas sexuales masculinas, pero también la herencia tiene su parte. La tasa y el alcance de la pérdida del cabello depende también de la composición genética del individuo.

## ALOPECIA ANDROGÉNICA, GENERALMENTE AFECTA AL 40 POR CIENTO DE TODOS LOS HOMBRES Y MUJERES

El desarrollo de la calvicie está influenciado por muchos factores ambientales y genéticos, donde se confirma que la influencia de la heredabilidad es hasta de 80 por ciento. Los científicos asumen que hay muchos genes involucrados en el desarrollo de la calvicie pero que hasta el momento únicamente se han revelado algunos. Uno de los genes más importantes es el receptor de andrógeno (AR), que se ha comprobado que juega un papel clave en el desarrollo de la alopecia androgénica. El hecho de que la pérdida de cabello se relacione con las hormonas androgénicas (como la testosterona), contribuye en gran medida con este descubrimiento. Las hormonas androgénicas son importantes para el desarrollo de las características sexuales primarias antes del nacimiento y el desarrollo de las características sexuales secundarias más adelante durante la pubertad. Por otro lado, los receptores de andrógenos tienen sitios de unión para hormonas androgénicas y proporcionan una respuesta adecuada a la presencia de las hormonas en el cuerpo. La investigación muestra que la mutación en el gen AR proporciona una mayor actividad de estos receptores en los folículos pilosos lo que nos hace menos susceptibles a la pérdida de cabello.



# METABOLISMO DEL ALCOHOL

## SU RESULTADO

### ● METABOLISMO DEL ALCOHOL EFICIENTE

Tu composición genética determina un metabolismo de alcohol eficiente. Eres un portador de perfil genético favorable y lo más probable es que no tengas problemas con el metabolismo del alcohol ni reacciones desfavorables al mismo.

Tu composición genética determina que no tiene problemas con la acumulación de sustancias nocivas del alcohol. Cuando lo consuma, no debería presentar sus características típicas como un rostro sonrojado, dolor de cabeza, molestias por comezón y un ritmo cardíaco acelerado cuando se bebe en moderación. Sin embargo, el consumo excesivo de alcohol tiene muchas consecuencias negativas, tanto médicas como sociológicas, por lo que se aconseja moderar su consumo. A pesar de presentar un metabolismo del alcohol eficiente, le recomendamos que evite su consumo durante y después del ejercicio.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
ADH1C (1)	GG
ADH1C (2)	CT
ADH1B	AA
ALDH2	GG

## SOBRE EL ANÁLISIS

Alguna vez te has preguntado ¿Por qué algunas personas tienen el rostro enrojecido, dolores de cabeza, náuseas y un ritmo cardíaco aumentado después de consumir muy bajas cantidades de alcohol? Algunas personas tienen una muy baja tolerancia al alcohol, que repercute de haber bebido. En términos generales, entre los asiáticos del este, un aproximado de la mitad de la población pueden tener una tolerancia baja al alcohol. Es característico que para estas personas se presentan dichos síntomas de enrojecimiento del rostro, dolores de cabeza, náuseas, una sensación de comezón y un ritmo cardíaco incrementado después de consumir dosis muy bajas de alcohol. Dichos problemas se presentan muy rara vez entre la población Europea y Africana, sin embargo, una mutación en algunas personas no puede ser excluida.

## LOS CIENTÍFICOS HAN LOGRADO EXPLICAR LOS PROBLEMAS EN EL METABOLISMO DEL ALCOHOL TAMBIÉN A NIVEL MOLECULAR

La principal enzima responsable por un metabolismo adecuado de alcohol está codificada por el gen ALDH2. El producto de este gen convierte el producto intermediario del metabolismo del alcohol, acetaldehído, en ácido acético. El acetaldehído es más tóxico para tu cuerpo que el etanol mismo, por lo que es muy importante que los mecanismos celulares conviertan el acetaldehído rápidamente. Las personas que son portadoras de una o dos copias defectuosas del gen codificador, no consumen alcohol típicamente ya que tiene un impacto muy negativo sobre su bienestar. El funcionamiento inadecuado de esta enzima impide una rápida eliminación del acetaldehído de las células, haciéndonos más sensibles al alcohol y ocasionando una reacción muy desfavorable al mismo. Adicionalmente, existe otra enzima llamada alcohol deshidrogenasa (ADH1), que es responsable por la sensibilidad al alcohol. Esta enzima es responsable por el primer paso en el metabolismo del etanol a acetaldehído. El ADH1 es una enzima compuesta por dos subunidades, las cuales están codificadas por tres genes diferentes: ADH1A, ADH1B y ADH1C. Los investigadores han revelado que las mutaciones que se llevan a cabo en estos genes afectan la eficiencia de la conversión del etanol. Estas mutaciones no son tan decisivas como las del gen ALDH2, sin embargo, determinan en gran medida la sensibilidad al alcohol.





# METABOLISMO DE LA CAFEÍNA

## SU RESULTADO

### METABOLISMO DE LA CAFEÍNA ACELERADO

El análisis de su gen CYP1A2 ha revelado que ambas copias del gen están presentes en una variante común, esto determina un metabolismo acelerado de la cafeína. Aproximadamente el 52 por ciento de la población caucásica metaboliza la cafeína tan rápido como usted.

Su genotipo determina un metabolismo de la cafeína acelerado, lo cual quiere decir que la cafeína se elimina rápidamente de su cuerpo. Cuando usted bebe café, está a un riesgo bajo de complicaciones de salud asociadas a la presión arterial elevada gracias a tu genotipo. Sin embargo, le recomendamos que no consuma más de dos tazas de café al día. Una taza de café contiene aproximadamente 200 mg de cafeína, una taza de té contiene 80 mg y una "Coca Cola" contiene alrededor de 40 a 70 mg de cafeína. Si eres un amante del café apasionado, te recomendamos que reemplaces el café con una taza de té o de café descafeinado, que es mucho mejor. La cafeína es un diurético, por lo que te recomendamos que bebas suficiente agua natural para reemplazar los líquidos perdidos.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
CYP1A2	AA

## SOBRE EL ANÁLISIS

La cafeína es un alcaloide natural, que también es el ingrediente principal y más conocido del café. La cafeína es el estimulante más común del mundo, se encuentra en las hojas, frutos y semillas de muchas plantas. Se extrae principalmente del café y de los granos del cacao, y también se encuentra en hojas de té. Es un estimulante suave que estimula el sistema nervioso y el corazón, y además actúa como un diurético débil acelerando la excreción de orina. Sus efectos son psicológicos (emoción, inquietud, sentirse mejor), así como fisiológicos (fatiga reducida, metabolismo acelerado y aumento de la presión arterial). Sin embargo, tomar demasiado café, dependiendo también de la velocidad del metabolismo de la cafeína, puede tener un efecto perjudicial en la salud. 2 a 3 tazas de café al día pueden tener un efecto dañino para la salud de las personas cuya enzima CYP1A2 no funciona de manera eficiente. Estas personas pueden metabolizar la cafeína más lentamente, lo cual puede ocasionar problema de presión arterial alta.

## EFFECTOS INTENSOS DE LA CAFEÍNA EN EL CUERPO HUMANO NO SON TAN FAVORABLES COMO PODRÍAN PARECER

Cuando consume café, la cafeína se absorbe a la sangre en 5 minutos. El efecto final se obtiene dentro de los 30 minutos de consumo y su efecto sigue siendo evidente incluso algunas horas posteriores a esto. La cafeína no se acumula en el cuerpo, pero se descompone y se excreta del cuerpo aproximadamente 24 horas después. El metabolismo o la descomposición de la cafeína se lleva a cabo en el hígado con una desmetilación inicial a través de una enzima llamada citocromo P4501A2 (CYP1A2). Esta enzima está caracterizada por una gran variedad de funciones, que son en gran parte resultado de diferencias en nuestro maquiillaje genético. Por lo tanto, los cambios en nuestro ADN tienen un impacto significativo en la eficiencia de la función enzimática y a su vez determinan la velocidad del metabolismo de la cafeína.



# METABOLISMO DE LACTOSA

## SU RESULTADO

### METABOLISMO EFECTIVO

El análisis de su ADN ha demostrado que es portador de una copia favorable y una copia desfavorable del gen MCM6. Esto quiere decir que tiene una cantidad ligeramente menor de enzimas de lactasa en su cuerpo, lo cual es suficiente para tener una digestión eficiente de lactosa.

Aproximadamente el 37 por ciento de la población tienen la misma composición genética que usted y esto determina que los alimentos que contienen lactosa no son causales de problemas de salud en usted. Con base en su perfil genético podemos decir que el gen de la lactasa LCT está generando lactasa en un cromosoma. Como resultado, todavía tiene niveles óptimos de la enzima lactasa en el cuerpo, por lo que la lactosa no se mantiene en el intestino y por lo tanto no recibe síntomas de intolerancia a la lactosa como la inflamación, cólico abdominal, vómitos o diarrea. Consumir productos lácteos está recomendado en usted en consideración a su metabolismo de lactosa. Leche, yogurt, kefir y la proteína whey son muy saludables, y también son recomendables para usted.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
MCM6	AA

## SOBRE EL ANÁLISIS

La leche es el primer y más importante componente de la alimentación para cualquier bebé y niño. También tiene una gran importancia en la alimentación de los adultos a excepción de las personas intolerantes a la lactosa. Los intolerantes a la lactosa no tienen la enzima lactasa, que es la responsable para la digestión de los azúcares de la leche (lactosa), y por lo tanto su consumo de leche debería ser limitado. El gen responsable por la ausencia de la enzima lactasa es el gen llamado MCM6, que regula la actividad del gen LCT (codificación genética de la enzima lactasa) y por tanto determina si tenemos la enzima lactasa o no. La lactosa se acumula en el colon en las personas con intolerancia a la lactosa y posteriormente se descompone por la flora intestinal que produce varias grasas, gases y otras moléculas, resultando en diarrea, distensión abdominal y cólicos abdominales. Los síntomas aparecen entre los primeros 15 minutos hasta las 2 horas posteriores a la ingestión de leche o productos lácteos, dependiendo en la cantidad de lactosa que se consuma, la edad y el estado de salud en general.

## LAS PERSONAS CON DOS COPIAS MUTADAS DEL GEN MCM6 CARECEN DE LACTASA PARCIAL O TOTALMENTE

El motivo por el cual algunas personas no experimentan con problemas es debido a que depende de la edad, la cantidad de lactosa consumida y el tipo de lactosa (las personas con intolerancia a la lactosa digieren yogurt con probióticos con mayor facilidad que la leche pura). La gran mayoría de la gente con síntomas típicos de la intolerancia a lactosa ni siquiera son conscientes de la causa real del problema, ya que los signos son muy inespecíficos y dependen de los factores mencionados.

Dificultades en la detección de la intolerancia a la lactosa pueden surgir si los síntomas ocurren mucho tiempo después de haber ingerido la leche y tanto el paciente como el doctor no logran conectar el síntoma de incapacidad para metabolizar la leche con el consumo de esta. Un diagnóstico puede lograrse a través de detener el consumo de la leche. Si los síntomas desaparecen al hacer lo anterior, entonces no es necesario realizar mayores pruebas de detección, Sin embargo, la prueba de intolerancia a la lactosa está disponible para poder confirmar.



# MEMORIA EPISÓDICA

## SU RESULTADO

### ● MEJOR MEMORIA EPISÓDICA

Usted es portador de una copia común y una copia rara del gen KIBRA, por lo que tiene mejor memoria episódica en comparación con las personas que tienen dos copias comunes del gen. Aproximadamente 43 por ciento de la población tiene el mismo perfil genético que usted.

La conclusión se hizo con base en exámenes, donde personas con al menos una copia rara del gen pudieran, después de cinco minutos, recordar palabras escritas un 24 por ciento mejor y después de 24 horas 19 por ciento mejor que las personas con dos copias del gen KIBRA. Se podría decir que KIBRA proporciona pequeñas diferencias en las habilidades de memoria entre los individuos, pero ha habido casos de personas que puede recordar incluso los detalles más pequeños. Entre ellos está Jill Price, que puede describir cada día de su vida desde los 14 años, con cada respuesta dada instantáneamente. Sin embargo, Jill tiene problemas a menudo, ya que simplemente no puede olvidar los malos momentos, lo que hace que el olvido sea ventajoso en algunas ocasiones.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
KIBRA	CT

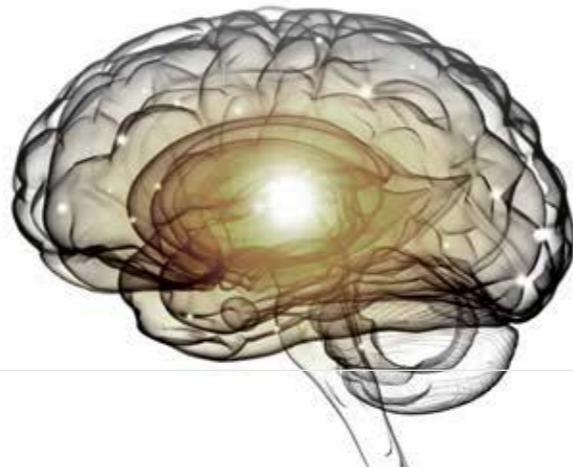
## SOBRE EL ANÁLISIS

La memoria humana está influenciada por un número de genes que aparentemente determinan alrededor del 50 por ciento la capacidad total de memoria. Los cambios en estos genes tienen un mayor impacto en la función del cerebro y la memoria. La capacidad para memorizar se analiza científicamente mediante la presentación de grandes cantidades de material pictórico y verbal a personas con antecedentes genéticos diferentes, y luego el seguimiento de cuántas imágenes y palabras son recordadas por los individuos con una variante particular de un gen. De este modo, se descubrió la importancia del gen KIBRA. Las personas con una cierta variante del gen fueron capaces de recordar más palabras después de 5 minutos y 24 horas de presentación que las personas que no tenían esta variante genética. Además, las mediciones de la actividad cerebral muestran que las personas sin la variante del gen, que determina una mejor memoria, requieren más esfuerzo mental para llevar a cabo las mismas tareas.

## EXISTEN DIFERENTES TIPOS DE MEMORIA

En general, podemos distinguir entre la memoria de corto plazo, largo plazo y episódica, que a veces se denomina memoria autobiográfica. Nos permite recordar información de un pasado lejano, como el nombre de un excompañero o la fecha de un evento importante. No sólo pensamos en un evento en particular, sino que sabemos como ponerlo en contexto. Es este tipo de memoria que se afecta más por una variedad de enfermedades del cerebro como el Alzheimer.

Es interesante observar la actividad del cerebro al realizar tareas que desempeñan un papel en la memoria episódica. Las personas con dos copias de la variante más común del gen KIBRA se caracterizan por un incremento de la actividad cerebral en áreas responsables por la memoria. Esto significa que requieren más esfuerzo para realizar las mismas tareas que aquellos que tienen al menos una copia rara. La función exacta del gen KIBRA en el cerebro no se conoce completamente, pero estudios adicionales han confirmado que la motivación o concentración no tienen efectos en la memoria relacionada a los resultados de la investigación.



# TIPO DE CERUMEN

## SU RESULTADO

### ● USTED TIENE CERUMEN DE TIPO HÚMEDO

El análisis genético ha demostrado que usted tiene dos copias comunes del gen ABCC11. Este perfil genético es más frecuente en población y determina que usted tiene cerumen de tipo húmedo.

El gen ABCC11 define el tipo de cerumen. Este gen codifica para una proteína que pertenece a la familia extendida de los transportadores de membrana ABC. Los transportadores ABC se conforman de una gran variedad de proteínas, las cuales se encargan de transportar moléculas a través de la membrana celular, así como de membranas intracelulares. El producto del gen ABCC11 está involucrado específicamente en el proceso de los ácidos biliares y de esteroides conjugados. La forma normal del gen determina el transporte apropiado de aniones lipofílicos, debido a lo anterior, los portadores de al menos una copia común del gen ABCC11 tienen un tipo húmedo de cera de oído.

## SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
ABCC1	CC

## SOBRE EL ANÁLISIS

El cerumen es un producto importante del canal de nuestros oídos, es secretado por glándulas ceruminosas especiales. Se mezcla con células de la superficie de la piel del conducto auditivo y su propósito es proteger el canal auditivo en contra de partículas físicas y de polvo, agua e insectos, así como infecciones bacterianas y fúngicas. La secreción inadecuada de cerumen también puede ocasionar oídos secos y comezón. Por otro lado, el exceso de secreción de cera puede ocasionar problemas debido a que un exceso de cerumen en el oído puede generar presión contra el tímpano y perjudicar la audición. En este caso, el cerumen se remueve mediante el enjuague suave del canal del oído. Esto debe realizarse por el médico debido a que la limpieza con cotonetes de algodón puede dañar el tímpano del oído.

## EL CERUMEN NO ES LA ÚNICA COSA MOLESTA

El cerumen usualmente es visto como algo muy molesto que se acumula en los oídos y que tiene una apariencia desagradable. En general, se pueden distinguir dos tipos de cerumen, el húmedo y el seco. El cerumen seco contiene alrededor de 20 por ciento de grasa, es amarillo grisáceo y una estructura escamosa. La cera húmeda, por otro lado, contiene alrededor del 50 por ciento de grasa y es café o color miel y de aspecto pegajoso. El tipo de cerumen que puede tener un individuo depende en gran medida del maquiillaje genético del gen ABCC11. La mayoría de los europeos y africanos tienen cerumen de tipo húmedo, mientras que la mayoría de los asiáticos tienen cerumen seco.



## APRENDIENDO DE LOS ERRORES

### SU RESULTADO

#### ● APRENDIZAJE LIGERAMENTE MÁS EFICAZ DE LOS ERRORES

Su análisis del gen DRD2, que afecta la eficacia de aprender de los errores, ha demostrado que usted es portador de una copia común y una copia rara del gen, resultando en un aprendizaje ligeramente más eficaz de los errores. Aproximadamente el 31 por ciento de todas las personas tienen este tipo de perfil genético.

Entre muchas decisiones que tomamos en la vida, también el conocimiento adquirido de errores anteriores tiene un gran impacto. Aprendemos más o menos con éxito de los errores y adquirimos experiencia, contribuyendo al hecho de que en situaciones similares tomaríamos una decisión correcta. Esta toma de decisiones representa una forma primitiva de aprender, presente también en los animales, pero en realidad es muy eficaz. Esto también aplica en usted, debido al número elevado de receptores de dopamina en el cerebro, que es importante para el aprendizaje de los errores. Usted recuerda bien las consecuencias negativas del pasado, entonces en una situación similar es probable que usted pueda elegir de mejor manera.

### SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
DRD2	CT

### SOBRE EL ANÁLISIS

Recientemente, más y más investigación es conducida para poder identificar los procesos en el cerebro responsables de la toma de decisiones. Las investigaciones han revelado que la actividad eléctrica ocurre en el cerebro, asociada a una acción específica antes de que la persona se de cuenta de que han realizado la acción. Dichos hallazgos de las consecuencias de nuestros errores pasados - aprendiendo de los errores y adquirir experiencia nos ayuda en el futuro para la toma de decisiones. Este proceso de toma de decisiones representa un estilo muy eficiente, pero primitivo proceso de aprendizaje, observado también en animales. Pero aún con este tipo de aprendizaje, se observan cambios significativos debido a factores genéticos observables.

### APRENDIENDO DE LOS ERRORES - EL PRIMER TIPO DE APRENDIZAJE

La sinapsis son espacios estrechos entre las neuronas a través de las cuales los transmisores bioquímicos viajan y transmiten información entre las células nerviosas. Mecanismos genéticos que controlan la transferencia de transmisores, como la dopamina y la serotonina, pueden llegar a afectar las diferencias entre comportamientos de individuos y la toma de decisiones. Los individuos, que tienen una mutación en los genes que son importantes para estos sistemas, están más susceptibles al alcoholismo, tabaquismo y obesidad.

Uno de los genes que juega un rol importante es conocido como gen DRD2 que codifica para el receptor de dopamina D2. Ciertas variantes de este gen pueden afectar la toma de decisiones basada en la experiencia negativa de un individuo. Los estudios de imagen han revelado que los portadores de dos copias raras del gen DRD2 muestran menor actividad en el área frontal del cerebro cuando llevan a cabo actividades asociadas con errores cometidos en el pasado, y por consecuencia son menos eficaces en aprender de los errores. Este tipo de personas tiene un menor número de receptores, lo cual sugiere que la señalización de la dopamina es importante para aprender de los errores. La variante del gen DRD2 es responsable por un número menor de sitios de unión para la dopamina en el cerebro, resultando también en dificultades para dejar de fumar y una mayor probabilidad de consumo de drogas.



## PERCEPCION DEL SABOR AMARGO

### SU RESULTADO

#### ● PERCEPCIÓN MENOS INTENSA AL SABOR AMARGO

Usted es portador de dos variantes comunes del gen TAS2R38 en ambos cromosomas, y por lo tanto hay una probabilidad del 80 por ciento de que no pueda percibir ciertos gustos amargos.

Los gustos amargos, que es poco probable que degustes, se encuentran principalmente en la col rizada, las aceitunas, el café, los tónicos y algunas cervezas. Debido a tu genotipo, es probable que percibas que los alimentos saben mejor que otras personas que logran degustar los sabores amargos más intensamente. En caso de que quieras degustar el sabor amargo de los platillos, se aconseja que cocines tus alimentos por un tiempo más largo y a una temperatura elevada, o freír los alimentos rápidamente en aceite de oliva. En caso de que el sabor amargo sea desagradable para ti, puedes disimular el sabor agregando queso cottage o crema ácida a tus alimentos. El sabor se termina de desarrollar en la boca cuando se mastica adecuadamente los alimentos.

### SU GENOTIPO

Gen analizado	Su genotipo
TAS2R38	GG

### SOBRE EL ANÁLISIS

La degustación es un proceso en el cual el olfato y la visión juegan un rol muy importante, pero el principal órgano que se encarga de la degustación es la lengua. La lengua está cubierta con numerosas papilas gustativas que contienen receptores de sabor. Con la ayuda de estos receptores, podemos distinguir cuatro sabores básicos: dulce, salado, ácido y amargo. La habilidad para degustar puede no parecer tan importante como la audición o la visión, pero sí afecta importantemente la calidad de nuestra vida. Puede afectar nuestras decisiones con respecto a qué desayunar. Saldremos a cenar al restaurante Chino o al Italiano? ¿Prefieres jugo, cerveza o tal vez agua? En el mundo civilizado, la mayoría de la gente piensa que el sabor sólo sirve para la experiencia culinaria. Pero en la naturaleza, la distinción entre alimentos comestibles y tóxicos frecuentemente son una cuestión de vida o muerte tanto para animales como para humanos. En este análisis, hemos examinado el gen TAS2R38, que determina que algunos individuos perciben el sabor amargo más y otros menos intensamente.

### MUCHAS PERSONAS NO DETECTAN SUSTANCIAS AMARGAS

Diversos científicos han determinado la capacidad de probar sustancias amargas mediante la prueba de la percepción de gusto de 6-N-propylthiouracil (PROP). PROP no existe en la naturaleza, pero la habilidad de degustar sustancias sintéticas es similar al de otras sustancias amargas. Las sustancias relacionadas al PROP pueden encontrarse en el brócoli, col, café, tónicos y algunas cervezas. El ejemplo típico de dichos compuestos son los glucosinolatos, pero en la naturaleza existen miles de sustancias con sabor amargo. Los humanos tienen alrededor de 30 genes que codifican receptores para sabor amargo, pero cada uno de estos receptores lo detecta de manera ligeramente distinta. Los estudios han demostrado que el gen responsable de la diferencia en la sensibilidad al sabor amargo es TAS2R38. Aproximadamente el 80 por ciento de toda la población con una variante genética en TAS2R38 no puede percibir los sabores amargos.

Es bien sabido que los glucosinolatos pueden ser tóxicos debido a un efecto negativo sobre el metabolismo del yodo. Esto puede desencadenar problemas de tiroides y por lo tanto, los animales han desarrollado receptores que detectan este tipo de sustancias. En algún punto de nuestra evolución, la habilidad para degustar glucosinolatos ya no era relevante debido a los cambios o alteraciones de nuestra dieta, así que con el paso del tiempo la forma dominante del gen TAS2R28 se ha conservado.



## ENFERMEDAD DEL ALZHEIMER

Gen	Rol del gen
<b>APOE (3)</b>	La Apolipoproteína E es una proteína importante para poder unir y degradar las lipoproteínas y regular los niveles de colesterol. Está correlacionado al factor A-beta, el cual tiene una gran influencia en el desarrollo de la enfermedad del Alzheimer.
<b>APOE (4)</b>	La Apolipoproteína E es una proteína importante para poder unir y degradar las lipoproteínas y regular los niveles de colesterol. Está correlacionado al factor A-beta, el cual tiene una gran influencia en el desarrollo de la enfermedad del Alzheimer.
<b>CLU</b>	La proteína chaperona extracelular previene la agregación de proteínas plasmáticas. Este gen está involucrado en varios procesos biológicos tales como muerte celular, desarrollo de tumores y el desarrollo de enfermedades neurodegenerativas.
<b>CD33</b>	Proteína que está involucrada en el proceso de unir procesos de diferentes moléculas en la superficie de las células. Una expresión elevada de este gen se correlaciona con el desarrollo de la enfermedad del Alzheimer.
<b>CR1</b>	Gen que codifica la membrana de la glicoproteína que se encuentra en la sangre, el sistema inmunológico y las células nerviosas. Está involucrado en el proceso de unir diferentes partículas y complejos en la superficie celular.
<b>BIN1</b>	Proteína que está presente en el sistema nervioso central. Representa un elemento importante en el funcionamiento del sistema nervioso y se encuentra involucrado en el proceso de endocitosis en la sinapsis nerviosa.
<b>ABCA7</b>	Proteína que pertenece a la familia de transportadores ABC1 y está involucrada en el proceso de fagocitosis. Este gen está expresado principalmente en leucocitos, el timo, bazo y médula ósea.

## ASMA

Gene	Rol del gen
<b>ORMDL3</b>	Es un mediador crítico de la homeostasis esfingolípida. La regulación desequilibrada de los esfingolípidos conduce al desarrollo del asma en la infancia.

## FIBRILACIÓN AURICULAR

Gen	Rol del gen
<b>PITX2 (1)</b>	Este gen se expresa principalmente en la glándula pituitaria y en el cerebro. Regula la función de los genes que están asociados con la diferenciación regional y funcional de neuronas en el cerebro. Regula la función de genes que son responsables de la degradación del procolágeno.
<b>PITX2 (2)</b>	Este gen se expresa principalmente en la glándula pituitaria y en el cerebro. Regula la función de los genes que están asociados con la diferenciación regional y funcional de neuronas en el cerebro. Regula la función de genes que son responsables de la degradación del procolágeno.
<b>ZFH3</b>	Factor de transcripción que regula la diferenciación de mioblastos, los cuales son bloques formadores de músculo.

## ENFERMEDAD CELÍACA

Gen	Rol del gen
<b>HLA-DQA1 (1)</b>	Es una proteína, la cual une péptidos derivados de antígenos y los presenta en la superficie de las células T para reconocimiento.
<b>IL18RAP</b>	Es una proteína que forma parte del receptor interleucina 18 (IL18) y es responsable de la unión a dicho receptor. Está involucrado en la activación de las moléculas NF-kappa-B y JNK. En general, es una parte importante de la respuesta inmune.
<b>RGS1</b>	Importante regulador que inhibe las vías de señalización de la proteína G celular. Está también involucrado en la proliferación y activación de las células B inmunes.
<b>CCR1</b>	Receptor para un tipo CC de quimiocinas. Las quimiocinas son citoquinas que median la comunicación intercelular. Las quimiocinas y sus receptores representan el elemento clave para la transferencia de información sobre el sitio de infección a las células efectoras inmunitarias.
<b>IL12A</b>	Citoquina que puede actuar como un factor de crecimiento para células inmunológicas T y NK activas. Incrementa la actividad de las células asesinas NK activadas y estimula la producción de interferón-gamma.
<b>LPP</b>	Proteína que afecta la forma, motilidad y proceso de fijación de las células. Representa la base alrededor de la cual se formatean estructuras complejas de la proteína en el citoplasma y en el núcleo de las células.
<b>IL21</b>	Citoquina con una actividad inmunoreguladora muy importante. En asociación con IL15 e IL18 estimula la síntesis de interferón-gamma en células T y NK. También inhibe la activación y el envejecimiento de las células dendríticas.
<b>TNFAIP3</b>	Proteína que es esencial en el complejo de proteínas reparadoras de ubiquitina, asegura la naturaleza transitoria por las vías de señalización inflamatoria. Es responsable de la inhibición de la muerte celular programada.
<b>SH2B3 (1)</b>	Este gen se expresa fuertemente en diferentes células del sistema inmunológico (monocitos y células dendríticas), especialmente en el caso de personas con enfermedad celíaca. El producto de este gen tiene un sinnúmero de tareas de señalización.

## GLAUCOMA

Gen	Rol del gen
<b>ATOH7</b>	Factor de transcripción, que es esencial para nuestra visión. Participa en la diferenciación de las células ganglionares de la retina, a través de las cuales se transmiten impulsos nerviosos en el núcleo geniculado lateral.
<b>SIX1</b>	Este gen se ha encontrado en otros organismos para desempeñar un papel importante en el desarrollo del sistema visual. Los estudios de asociación en todo el genoma sobre poblaciones humanas han confirmado su papel ya que se ha demostrado que el gen está implicado en el desarrollo del glaucoma.
<b>CDKN2B</b>	Es un importante regulador de la proliferación celular. Los investigadores creen que a través de la regulación compleja de otros genes tiene una influencia en la susceptibilidad a glaucoma.

## GLAUCOMA

Gen	Rol del gen
CAV1	El papel exacto de las caveolinas todavía está bajo una intensa investigación. Sin embargo, se sabe que las caveolinas están implicadas en diversos procesos, incluyendo los procesos necesarios para drenar el fluido del ojo.
LOXL1	Es importante para el desarrollo de los tejidos conectivos. Codifica la amino oxidasa extracelular que cataliza el primer paso en la formación de fibras cruzadas en colágeno y elastina. Probablemente junto con los genes FBLN5 y ELN, afecta el rendimiento del ojo.

## ESCLEROSIS MÚLTIPLE

Gen	Rol del gen
IL7R	Gen que codifica el receptor celular de la interleucina 7 (IL-7). La IL-7 es importante para la apropiada comunicación intracelular.
HLA-DRA (1)	Proteína que regula los procesos de presentación del antígeno a las células T CD4 mediante la unión de péptidos antigénicos.
HLA-B	Proteína que está involucrada en los procesos de presentación de antígenos extraños al sistema inmunológico.
CD58	Proteína que está presente en la superficie de los linfocitos T. Es importante para la regulación de la respuesta inmune de las células T.
IL2RA (2)	La interleucina 2 es importante para la correcta comunicación intracelular.

## PRESIÓN ARTERIAL ALTA (HIPERTENSIÓN)

Gen	Rol del gen
PLEKHA7	Gen asociado con la presión arterial elevada e hipertensión, pero su función fisiológica en la patogénesis aún no está claro.
ATP2B1	Enzima que indirectamente está involucrada en el transporte de calcio en las células, a través del cual afecta la presión arterial.
SH2B3 (2)	El gen que se expresa fuertemente en diferentes células del sistema inmunitario (monocitos y células dendríticas), especialmente en el caso de personas con enfermedad celíaca. Este gen tiene una serie de tareas de señalización.
FGF5	Factor de crecimiento. Gen que estimula el crecimiento y la proliferación de diversos tipos de células, incluyendo las células del tejido cardíaco y las células del sistema vascular del corazón.
CYP17A1	Enzima que pertenece a la importante familia de los citocromos. Está implicado en el metabolismo de la progesterona. En diversos estudios de asociación se ha demostrado que está relacionado con la presión arterial alta.

## PSORIASIS

Gen	Rol del gen
IL12B	Citoquina que actúa como un factor de crecimiento para las células T y NK. Aumenta la actividad lítica de las células asesinas activadas con NK y estimula la producción de interferón-gamma.
HLA-C	Miembro del antígeno leucocitario humano, que se expresa casi en todas las células y está implicado en el proceso de presentación de antígenos extraños al sistema inmunológico.
IL23R (1)	Proteína que es una parte del receptor IL-23. Está implicada en los procesos inmunológicos por binding IL-23 a través de la señal Jet-Stat. Estimula las células T y NK.
IL23A	Esta proteína es la subunidad estructural de la interleucina-23, que es importante en los procesos de inmunidad adquirida. Regula la actividad de las células inmunes T y NK y estimula la producción de citoquinas inflamatorias. A menudo está involucrada en enfermedades autoinmunes y probablemente está involucrada en la formación de tumores.
LCE3D	Precursor de la envoltura cornificada en la capa externa de la epidermis (estrato córneo).
TNIP1	Aunque el mecanismo exacto por el que funciona este gen aún no está claro, se ha demostrado a través de estudios de asociación que diferentes variantes de este gen están fuertemente asociados con psoriasis.
IL23R (2)	Proteína que es una parte del receptor IL-23. Está implicada en los procesos inmunológicos por binding IL-23 a través de la señal Jet-Stat. Estimula las células T y NK.

## ARTRITIS REUMATOIDE

Gen	Rol del gen
PTPN22 (1)	Fosfatasa intracelular que se une a la proteína CBL. Está implicada en las vías de señalización asociadas con la activación de las células T. Mutaciones en este gen se asocia con muchas enfermedades autoinmunes.
HLA-DRB1 (1)	Proteína que se une a los anticuerpos específicos de artritis reumatoide y los presenta a las células T CD4.
TNFAIP3	Uno de los miembros de la superfamilia (del factor) de necrosis tumoral, que está involucrado en diversas respuestas inflamatorias.
CD40	Receptor de la superfamilia (del factor) de necrosis tumoral. Tiene un papel crucial en la respuesta inmune e inflamatoria de nuestro cuerpo.
STAT4	Proteína que participa en la vía de señalización inmune de IL12 y también es un regulador de la transcripción.
PADI4	Enzima que participa funcionalmente en la producción de autoanticuerpos específicos para la artritis reumatoide.
CD244	Antígeno que modula las interacciones entre diversas moléculas que están implicadas en la activación leucocitaria.

## SÍNDROME DE LAS PIERNAS INESCLERQUIETAS

Gen	Rol del gen
<b>MEIS1</b>	Factor de transcripción que regula la expresión del gen PAX6. Este último es un importante regulador del desarrollo de los ojos, la nariz y el sistema nervioso central.
<b>BTBD9</b>	Gen del cual no tenemos mucha información sobre su papel fisiológico. Se ha demostrado que la variante genética en este gen afecta la susceptibilidad al síndrome de la pierna inquieta.
<b>MAP2K5</b>	Gen que se expresa en muchos tejidos, sin embargo, el mayor nivel de expresión se ha detectado en el músculo esquelético y el corazón. Desempeña un papel importante en la vía de señalización que regula la muerte celular programada, la supervivencia de las células nerviosas y el desarrollo del sistema vascular.
<b>PTPRD</b>	Proteína que pertenece a la familia de las tirosinas fosfatasa. Es una molécula de señalización importante para procesos tales como crecimiento celular, diferenciación y división celular.
<b>2p14</b>	Esta variación genética se encuentra en la región p14 del cromosoma 2. En varios estudios se ha demostrado que esta variación genética en combinación con el gen MEIS1 se asocia con el síndrome de piernas inquietas.
<b>16q12</b>	Esta variación genética se encuentra en la región q12 del cromosoma 16. Esta variante se asocia con el riesgo de síndrome de piernas inquietas.

## DIABETES MELLITUS TIPO 1

Gen	Rol del gen
<b>HLA-DQA1 (2)</b>	Proteína que se une a péptidos derivados de antígenos y los presenta en la superficie de las células TCD4 para su reconocimiento.
<b>INS</b>	Gene que codifica la insulina, juega un papel importante en la regulación del azúcar en la sangre. Al unirse al receptor, la insulina promueve la absorción de glucosa de la sangre a las células y por lo tanto disminuye los niveles de azúcar en la sangre.
<b>PTPN22 (1)</b>	Fosfatasa intracelular que se une a la proteína CBL. Este gen está implicado en las vías de señalización asociadas con la activación de las células T. Las mutaciones en este gen están asociadas con muchas enfermedades autoinmunes.
<b>IL2RA (1)</b>	Interleucina 2, es importante para la correcta comunicación intracelular.
<b>RNLS</b>	La aminooxidasa es secretada por los riñones. Reduce la frecuencia cardíaca y disminuye la presión arterial. El gen también está relacionado con el desarrollo de diabetes, artritis reumatoide y algunas otras enfermedades autoinmunes.
<b>SH2B3 (2)</b>	El gen se expresa fuertemente en diferentes células del sistema inmunológico (monocitos y células dendríticas), especialmente en el caso de personas con enfermedad celíaca. El producto de este gen tiene una serie de tareas de señalización.
<b>ERBB3</b>	Esta proteína es el receptor de la tirosina quinasa. Su activación afecta a diversos procesos, como la expresión génica, la división celular y la formación del citoesqueleto.
<b>CTLA4</b>	Es un receptor inhibidor que actúa como regulador negativo de la respuesta inmune de las células T.
<b>CLEC16A</b>	Gen que codifica las lecitinas dependientes del calcio. Los polimorfismos en el gen están asociados con diabetes, esclerosis múltiple y artritis reumatoide.

## DIABETES MELLITUS TIPO 2

Gen	Rol del gen
<b>TCF7L2</b>	Factor de transcripción que es importante en la regulación del azúcar en la sangre.
<b>PPARG</b>	Factor de transcripción, que tiene una influencia importante en la diferenciación de las células de grasa y la regulación de los niveles de azúcar en la sangre.
<b>HHEX</b>	Factor de transcripción, que es importante para el desarrollo del páncreas, a través del cual regula el nivel de azúcar en la sangre.
<b>CDKAL1</b>	Gen que se expresa principalmente en los músculos esqueléticos y el cerebro. Las variantes génicas afectan la expresión del gen que afecta la expresión de varios otros genes implicados en la regulación del nivel de azúcar en sangre.
<b>SLC30A8</b>	Proteína transportadora que facilita el transporte de zinc, a través del cual regula la producción y el almacenamiento de insulina en las células beta pancreáticas.
<b>IGFBP2</b>	Proteína que regula la función de los factores de crecimiento similares a la insulina. Los cambios en el funcionamiento del gen pueden resultar en el metabolismo del azúcar interrumpido.
<b>CDKN2A (2)</b>	La quinasa, que desempeña un papel importante en la regulación del ciclo celular, efectúa la proliferación y el envejecimiento de las células progenitoras que son responsables del crecimiento y la regeneración del sistema vascular.
<b>JAZF1</b>	Actúa como un regulador de la transcripción. Las mutaciones en este gen están asociadas con el desarrollo de ciertos tipos de tumores.
<b>WFS1</b>	Proteína que interviene en la regulación del nivel de calcio en las células. Esto se hace a través de la absorción de calcio en el retículo endoplásmico.

## INFARTO DE MIOCARDIO (ATAQUE AL CORAZÓN)

Gen	Rol del gen
<b>CDKN2A (1)</b>	La quinasa, que desempeña un papel importante en la regulación del ciclo celular, efectúa la proliferación y el envejecimiento de las células progenitoras que son responsables del crecimiento y la regeneración del sistema vascular.
<b>CELSR2</b>	Receptor de la familia catherine, localizado en la membrana celular. Los catherines tienen numerosos dominios, que se cree que representan los sitios receptores para la comunicación.
<b>MIA3</b>	El papel exacto de esta proteína aún no está claro. Sin embargo, los estudios de asociación de todo el genoma han revelado que las variantes genéticas en este gen afectan la susceptibilidad al ataque al corazón.
<b>CXCL12</b>	Proteína que es importante para el transporte de monocitos, macrófagos y células endoteliales. Es un elemento clave en la patogénesis de la aterosclerosis. El gen está altamente expresado en placas arterioscleróticas humanas.
<b>SLC5A3</b>	Inositol transportador regula la presión arterial, que podría ser uno de los mecanismos a través del cual se producen ataques cardíacos.

## TROMBOEMBOLISMO VENOSO

Gen	Rol del gen
F5	F5 es un cofactor importante involucrado en la coagulación de la sangre. El cofactor está libremente presente en la sangre y es activado por la trombina en los procesos de coagulación de la sangre.
F11 (1)	Gen que juega un papel importante en la coagulación de la sangre, ya que regula la fase secundaria de la ruta intrínseca en el proceso de coagulación de la sangre.
F11 (2)	Gen que juega un papel importante en la coagulación de la sangre, ya que regula la fase secundaria de la ruta intrínseca en el proceso de coagulación de la sangre.
FGG	Este es el gen de la cadena gamma del fibrinógeno, que es el componente básico de los coágulos sanguíneos.
FGA	Este es el gen de la cadena gamma del fibrinógeno, que es el componente básico de los coágulos sanguíneos.
FGB	Este es el gen de la cadena gamma del fibrinógeno, que es el componente básico de los coágulos sanguíneos.

## PIEDRAS EN LA VESÍCULA

Gen	Rol del gen
ABCG8	Transportador que tiene un papel esencial en el transporte selectivo de colesterol hacia y desde los enterocitos. También es esencial para la extracción selectiva de esteroides del hígado en la bilis.

## CÁNCER DE PIEL

Gen	Rol del gen
PADI6	La enzima que es responsable de la desaminación de los residuos de arginina de las proteínas, que son especialmente importantes en la reorganización del citoesqueleto en el óvulo y el embrión.
RHOU	Proteína que media la morfología celular, la organización del citoesqueleto, la proliferación celular y la migración. Estimula las células en reposo para volver a entrar en el ciclo celular.
TERT (1)	Cataliza la extensión de los extremos 3' del cromosoma añadiendo repeticiones específicas de los telómeros. El gen es particularmente activo en células progenitoras y cancerosas.
KRT5	Proteína que pertenece a una familia más grande de proteínas llamadas queratinas. La queratina 5 se produce en células especiales de la piel, llamadas queratinocitos, donde tiene un papel estructural.

## CÁNCER DE PIEL

Gen	Rol del gen
KLF14	Factor de transcripción que regula la expresión de genes en tejidos embrionarios y no embrionarios. A través de la regulación de la expresión se cree que afecta al desarrollo de carcinoma basocelular.
SLC45A2	Proteína que es responsable de la diferenciación de células especiales de la piel, llamadas melanocitos. Esta proteína regula el transporte de sustancias, necesarias para la síntesis de melanina. Como tal, representa un factor importante de la piel sana.
TERT (3)	Cataliza la extensión de los extremos 3' del cromosoma añadiendo repeticiones específicas de los telómeros. El gen es particularmente activo en células progenitoras y cancerosas.

## CÁNCER DE PULMÓN

Gen	Rol del gen
CHRNA3	Una subunidad de un receptor de nicotina. Los receptores de nicotina son canales iónicos en las membranas de las células neurales, que regulan el potencial de las membranas celulares neuronales. Son los receptores del transmisor nervioso acetilcolina.
TERT (1)	Cataliza la extensión de los extremos 3' del cromosoma añadiendo repeticiones específicas de los telómeros. El gen es particularmente activo en células progenitoras y cancerosas.
TERT (2)	Cataliza la extensión de los extremos 3' del cromosoma añadiendo repeticiones específicas de los telómeros. El gen es particularmente activo en células progenitoras y cancerosas.
BAG6	Una proteína nuclear que regula los procesos de apoptosis celular. Las mutaciones en este gen pueden afectar las vías celulares, relacionadas con la muerte celular programada, promoviendo así el crecimiento del tumor.
GPC5	Proteína que pertenece a un grupo de proteoglicanos heparán sulfato. Se encuentra en la superficie de las células y juega un papel importante en la regulación de la división celular y el crecimiento.

## CÁNCER COLORRECTAL

Gen	Rol del gen
POU5F1B	Un importante gen que afecta la susceptibilidad al cáncer de próstata. Codifica un factor de transcripción, que está altamente expresado en el tejido canceroso.
SMAD7	Proteína que es un componente esencial de la vía de señalización de cierto grupo de factores de crecimiento. La alta expresión de este gen puede inducir la apoptosis celular.
CRAC1	Región genoma que está asociada con el cáncer colorrectal. La variante genética se encuentra en un gen CRAC1, pero su papel aún no está claro.

## CÁNCER COLORRECTAL

Gen	Rol del gen
11q23	La variante genética se localiza en el cromosoma 11, en la región q23. La mutación en este sitio de ADN afecta el desarrollo de cáncer colorrectal.
EIF3H	Gen que participa en diferentes etapas iniciales de la síntesis de proteínas. El gen altamente expresado estimula la producción de proteínas y contribuye al establecimiento del estado maligno de las células.
10p14	Variante genética que se encuentra en la región p14 del cromosoma 10. Los cambios en esta parte del ADN afectan el desarrollo del cáncer colorrectal.

## CÁNCER DE PRÓSTATA

Gen	Rol del gen
8q24 (1)	Región genómica 8q24, se encuentra cerca de un oncogén conocido MYC. Lo más probable es que los marcadores genéticos ubicados en esta región participen en su regulación y, por tanto, influyen en el desarrollo de la enfermedad.
8q24 (2)	Región genómica 8q24, se encuentra cerca de un oncogén conocido MYC. Lo más probable es que los marcadores genéticos ubicados en esta región participen en su regulación y, por tanto, influyen en el desarrollo de la enfermedad.
11q13	Se trata de una región muy bien estudiada en el cromosoma 11, donde se encuentran variantes genéticas que influyen en la susceptibilidad al cáncer de próstata.
22q13	La variante genética localizada en el cromosoma 22 en la región q13., está situado cerca del gen TNRC6B a través del cual probablemente afecta al cáncer de próstata, ya que el gen TNRC6B está implicado en los procesos de degradación de las moléculas de ARNm.
POU5F1B	Un importante gen que afecta la susceptibilidad al cáncer de próstata. Codifica un factor de transcripción, que se expresa excepcionalmente en el tejido canceroso.
GSPT2	Gen que codifica una enzima, que es responsable de la terminación de los procesos de traducción, por la cual afecta significativamente los procesos celulares.
HNF1B	Gen que a través de la regulación de la concentración de factores de crecimiento afecta el riesgo de desarrollar cáncer de próstata.
KLK2	Proteína que se expresa principalmente en el tejido prostático y es responsable de la escisión de los antígenos pro-próstata específicos en su forma enzimáticamente activa.
MSMB	Esta proteína es un miembro de la familia de factores de unión de inmunoglobulina y se sintetiza en las células epiteliales de la próstata. En pacientes con cáncer de próstata, la expresión de este gen disminuye.
SLC22A3	Proteína que es crítica para la secreción de pequeñas moléculas positivamente cargadas de nuestro cuerpo. También es importante para la secreción de drogas y otras toxinas ambientales.
ITGA6	Este gen codifica la integrina alfa 6, una proteína que está implicada en características importantes de invasión tumoral: adhesión celular, migración y señalización intercelular.

## CLOPIDOGREL – PREVENCIÓN DE LA COAGULACIÓN SANGUÍNEA

Gen	Rol del gen
CYP2C19 (1)	Proteína localizada en el retículo endoplasmático y es conocida por metabolizar muchos xenobióticos, incluyendo el fármaco anticonvulsivo mefenitoína, omeprazol, diazepam y algunos barbitúricos.
CYP2C19 (2)	Proteína localizada en el retículo endoplasmático y es conocida por metabolizar muchos xenobióticos, incluyendo el fármaco anticonvulsivo mefenitoína, omeprazol, diazepam y algunos barbitúricos.

## METFORMINA – REGULACIÓN DEL AZÚCAR EN SANGRE

Gen	Rol del gen
C11ORF65	El gen afecta la actividad del gen ATM y por tanto regula la actividad de la enzima de proteína quinasa activada por AMP (AMPK). Funciones de metformina a través de AMPK porque AMPK es responsable de la regulación del azúcar en la sangre.
SLC22A1	Transportador de cationes orgánicos poliespecíficos en el hígado, el riñón y el tracto gastrointestinal. El transportador tiene un papel crítico en la eliminación de muchas aminos endógenas, así como una amplia gama de drogas y toxinas ambientales.

## OMEPRAZOL - INHIBICIÓN DE LA SECRECIÓN DE ÁCIDO GÁSTRICO

Gen	Rol del gen
CYP2C19 (1)	Proteína localizada en el retículo endoplasmático y es conocida por metabolizar muchos xenobióticos, incluyendo el fármaco anticonvulsivo mefenitoína, omeprazol, diazepam y algunos barbitúricos.
CYP2C19 (2)	Proteína localizada en el retículo endoplasmático y es conocida por metabolizar muchos xenobióticos, incluyendo el fármaco anticonvulsivo mefenitoína, omeprazol, diazepam y algunos barbitúricos.

## PERINDOPRIL - TRATAMIENTO DE ENFERMEDAD CORONARIA ESTABLE

Gen	Rol del gen
BK1	Proteína que tiene una variedad de efectos biológicos en el endotelio y en la circulación periférica a través de su acción sobre los subtipos de receptores de bradiquina. Las bradicinas son péptidos que causan que los vasos sanguíneos se dilaten (dilatan) y, por lo tanto, hacen que la presión sanguínea disminuya.
AT1 (1)	Gen para el receptor de la angiotensina, que regula la actividad de la angiotensina II y con la que regula la presión sanguínea.
AT1 (2)	Gen para el receptor de la angiotensina, que regula la actividad de la angiotensina II y con la que regula la presión sanguínea.



## ESTATINAS – DISMINUCIÓN DEL COLESTEROL

Gen	Rol del gen
SLCO1B1	Proteína transmembrana responsable del transporte de aniones orgánicos. Entre otras cosas, regula la eliminación de estatinas en la sangre y su consumo en las células hepáticas.

## WARFARINA - PREVENCIÓN DE COAGULACIÓN SANGUÍNEA

Gen	Rol del gen
CYP2C9 (1)	La enzima, que está implicada en la oxidación de muchas moléculas, tales como esteroides, ácidos grasos y xenobióticos. Es una enzima que controla la tasa de metabolismo de la warfarina y por lo tanto afecta la concentración de fármaco en la sangre.
CYP2C9 (2)	La enzima, que está implicada en la oxidación de muchas moléculas, tales como esteroides, ácidos grasos y xenobióticos. Es una enzima que controla la tasa de metabolismo de la warfarina y por lo tanto afecta la concentración de fármaco en la sangre.
VKORC1	Enzima que es un factor importante en la coagulación de la sangre, ya que afecta el metabolismo de la vitamina K. La warfarina opera a través de esta enzima.

## COLOR DE OJOS

Gen	Rol del gen
HERC2 (2)	Proteína, que regula la producción de melanina sobre el transporte de tirosina y se refleja en diferentes tonos de ojos. Cuanta más melanina presente en el iris del ojo, más oscuros se ven los ojos.

## SENSIBILIDAD AL DOLOR

Gen	Rol del gen
SCN9A	Está implicada en la regulación del voltaje dependiente del sodio y la permeabilidad de las membranas excitables. Desempeña un papel importante en los mecanismos de la sensación del dolor, especialmente en el desarrollo del dolor causado por la inflamación.

## ESTRUCTURA MUSCULAR

Gen	Rol del gen
ACTN3	Proteína expresada en los músculos. Se une a la actina y, por lo tanto, es importante para la contracción muscular.
PPARalfa	Regula la expresión de los genes, responsables de los ácidos grasos de oxidación en los músculos esqueléticos y el músculo cardíaco.

## ADICCIÓN A LA NICOTINA

Gen	Rol del gen
CHRNA5	Es una subunidad de un receptor de nicotina. Los receptores de nicotina son canales iónicos en las membranas de las células nerviosas, que regulan el potencial de las membranas celulares neuronales. Son los receptores del transmisor nervioso acetilcolina.

## RESISTENCIA A LA MALARIA (TIPO DUFFY)

Gen	Rol del gen
DARC	Codifica los antígenos Duffy, que normalmente están presentes en los glóbulos rojos y forman el sistema de antígeno Duffy similar al sistema sanguíneo AB0. A través de estos antígenos, los parásitos humanos Plasmodium vivax y Plasmodium Knowles entran en las células y causan malaria.

## RESISTENCIA A LA INFECCIÓN POR NOROVIRUS

Gen	Rol del gen
FUT2	El gen codifica una proteína llamada carbohidrato H tipo 1, que puede encontrarse en la mucosa gastrointestinal y en las secreciones de las glándulas mucilaginosas. En el 20 por ciento de los europeos debido a mutaciones en ambas copias del gen FUT2 estas proteínas no pueden ser encontradas, por lo que la entrada de norovirus en el cuerpo y la infección no es posible.

## CALVICIE

Gen	Rol del gen
PAX1	Esta variante genética se encuentra un poco fuera del gen PAX1. El mecanismo fisiológico exacto por el que causa calvicie está siendo investigado.
AR	Receptor de andrógenos, que representa el sitio de unión de las hormonas andrógenas (importante para el desarrollo de características sexuales). Los complejos hormonales-receptores se unen entonces al ADN y regulan la actividad de genes específicos, incluidos los genes que son importantes para el crecimiento del cabello.

## METABOLISMO DEL ALCOHOL

Gen	Rol del gen
ADH1C (1)	Enzima implicada en el metabolismo de innumerables sustratos, tales como etanol, retinol, alcoholes alifáticos, hidroxisteroles y productos de peroxidación. Su actividad, por lo tanto, determina un metabolismo alcohólico adecuado.
ADH1C (2)	Enzima implicada en el metabolismo de innumerables sustratos, tales como etanol, retinol, alcoholes alifáticos, hidroxisteroles y productos de peroxidación. Su actividad, por lo tanto, determina un metabolismo alcohólico adecuado.
ADH1B	Enzima implicada en el metabolismo de innumerables sustratos, tales como etanol, retinol, alcoholes alifáticos, hidroxisteroles y productos de peroxidación. Su actividad, por lo tanto, determina un metabolismo alcohólico adecuado.
ALDH2	Es una enzima implicada en la vía metabólica de la degradación del alcohol. Él es responsable del metabolismo apropiado del alcohol.

## METABOLISMO DE LA CAFEÍNA

Gen	Rol del gen
CYP1A2	Enzima responsable de la descomposición de la cafeína, alfatoxina B1 y acetaminofén. Está involucrado en la síntesis de colesterol y otros lípidos.

## METABOLISMO DE LACTOSA

Gen	Rol del gen
MCM6	Gen que regula la concentración de la enzima lactasa.

## MEMORIA EPISÓDICA

Gen	Rol del gen
KIBRA	Gen que se expresa en partes del cerebro conectado con funciones de memoria, como el hipocampo y el lóbulo temporal.

## TIPO DE CERILLA O CERUMEN

Gen	Rol del gen
ABCC1	Proteína que está específicamente involucrada en los procesos fisiológicos de los ácidos biliares y esteroides conjugados. Regula el transporte de aniones lipofílicos, y un fallo de este gen determina un tipo seco de cerumen o cerilla.

## APRENDIENDO DE LOS ERRORES

Gen	Rol del gen
DRD2	Dopamina D2 receptor, que representa el sitio de unión para la dopamina. Es vital para el proceso de movimiento, memoria y aprendizaje.

## PERCEPCIÓN DEL SABOR AMARGO

Gen	Rol del gen
TAS2R38	Un receptor transmembrana, que determina la capacidad de detectar sustancias amargas encontradas en el género de la planta Brassica.

### Enfermedad del Alzheimer

- Farrer et al . 1997. Effects of age, sex, and ethnicity on the association between apolipoprotein E genotype and Alzheimer disease. A meta-analysis. APOE and Alzheimer Disease Meta Analysis Consortium. *JAMA* 278(16): 1349-1356
- Rubinsztein et al . 1999. Apolipoprotein E genetic variation and Alzheimer's disease. a meta-analysis. *Dement Geriatr Cogn Disord* 10(3): 199-209
- Harold et al . 2009. Genome-wide association study identifies variants at CLU and PICALM associated with Alzheimer's disease. *Nat Genet* 41(10): 1088-1093
- Jun et al . 2010. Meta-analysis confirms CR1, CLU, and PICALM as alzheimer disease risk loci and reveals interactions with APOE genotypes. *Arch Neurol* 67(12): 1473-1484
- Naj et al . 2011. Common variants at MS4A4/MS4A6E, CD2AP, CD33 and EPHA1 are associated with late-onset Alzheimer's disease. *Nat Genet* 43(5): 436-441
- Hollingworth et al . 2011. Common variants at ABCA7, MS4A6A/MS4A4E, EPHA1, CD33 and CD2AP are associated with Alzheimer's disease. *Nat Genet* 43(5): 429-435

### Asma

- Moffatt et al . 2007. Genetic variants regulating ORMDL3 expression contribute to the risk of childhood asthma. *Nature* 448(7152): 470-473

### Fibrilación auricular

- Gudbjartsson et al . 2007. Variants conferring risk of atrial fibrillation on chromosome 4q25. *Nature* 448(7151): 353-357
- Kääb et al . 2009. Large scale replication and meta-analysis of variants on chromosome 4q25 associated with atrial fibrillation. *Eur Heart J* 30(7): 813-819
- Benjamin et al . 2009. Variants in ZFX3 are associated with atrial fibrillation in individuals of European ancestry. *Nat Genet* 41(8): 879-881
- Gudbjartsson et al . 2009. A sequence variant in ZFX3 on 16q22 associates with atrial fibrillation and ischemic stroke. *Nat Genet* 41(8): 876-878

### Enfermedad celíaca

- Dubois et al . 2010. Multiple common variants for celiac disease influencing immune gene expression. *Nat Genet* 42(4): 295-302

### Glaucoma

- Ramdas et al . 2011. Common genetic variants associated with open-angle glaucoma. *Hum Mol Genet* 20(12): 2464-2471
- Thorleifsson et al . 2010. Common variants near CAV1 and CAV2 are associated with primary open-angle glaucoma. *Nat Genet* 42(10): 906-909
- Chen et al . 2010. Ethnicity-based subgroup meta-analysis of the association of LOXL1 polymorphisms with glaucoma. *Mol Vis* 16: 167-77

### Esclerosis Múltiple

- Hafler et al . 2007. Risk alleles for multiple sclerosis identified by a genomewide study. *N Engl J Med* 357(9): 851-862
- De Jager et al . 2009. Meta-analysis of genome scans and replication identify CD6, IRF8 and TNFRSF1A as new multiple sclerosis susceptibility loci. *Nat Genet* 41(7): 776-782
- Zhang et al . 2011. Association between the IL7R T244I polymorphism and multiple sclerosis: a meta-analysis. *Mol Biol Rep* 38(8): 5079-5084
- Zivković et al . 2009. The tag SNP for HLA-DRB1\*1501, rs3135388, is significantly associated with multiple sclerosis susceptibility: cost-effective high-throughput detection by real-time PCR. *Clin Chim Acta* 406(1-2): 27-30
- De Jager et al . 2009. The role of the CD58 locus in multiple sclerosis. *Proc Natl Acad Sci U S A* 106(13): 5264-5269

### Presión arterial alta (Hipertensión)

- Newton-Cheh et al . 2009. Genome-wide association study identifies eight loci associated with blood pressure. *Nat Genet* 41(6): 666-676
- Levy et al . 2009. Genome-wide association study of blood pressure and hypertension. *Nat Genet* 41(6):677-687

### Psoriasis

- Strange et al . 2010. A genome-wide association study identifies new psoriasis susceptibility loci and an interaction between HLA-C and ERAP1. *Nat Genet* 42(11): 985-990
- Nair et al . 2009. Genome-wide scan reveals association of psoriasis with IL-23 and NF-kappaB pathways. *Nat Genet* 41(2): 199-204
- Nair et al . 2008. Polymorphisms of the IL12B and IL23R genes are associated with psoriasis. *J Invest Dermatol* 128(7): 1653-1661

### Artritis reumatoide

- Stahl et al . 2010. Genome-wide association study meta-analysis identifies seven new rheumatoid arthritis risk loci. *Nat Genet* 42(6): 508-514
- Raychaudhuri et al . 2008. Common variants at CD40 and other loci confer risk of rheumatoid arthritis. *Nat Genet* 40(10): 1216-1223
- Daha et al . 2009. Confirmation of STAT4, IL2/IL21, and CTLA4 polymorphisms in rheumatoid arthritis. *Arthritis Rheum* 60(5): 1255-1260

### Síndrome de las piernas inquietas

- Winkelmann et al . 2007. Genome-wide association study of restless legs syndrome identifies common variants in three genomic regions. *Nat Genet* 39(8): 1000-1006
- Kemlink et al . 2009. Replication of restless legs syndrome loci in three European populations. *J Med Genet* 46(5): 315-318
- Winkelmann et al . 2011. Genome-wide association study identifies novel restless legs syndrome susceptibility loci on 2p14 and 16q12.1. *PLoS Genet* 7(7): e1002171

### Diabetes mellitus tipo 1

- Burton et al . 2007. Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls. *Nature* 447(7145): 661-678
- Todd et al . 2007. Robust associations of four new chromosome regions from genome-wide analyses of type 1 diabetes. *Nat Genet* 39(7): 857-864
- Qu et al . 2010. In silico replication of the genome-wide association results of the Type 1 Diabetes Genetics Consortium. *Hum Mol Genet* 19(12): 2534-2538
- Qu et al . 2007. Toward further mapping of the association between the IL2RA locus and type 1 diabetes. *Diabetes* 56(4): 1174-1176
- Barrett et al . 2009. Genome-wide association study and meta-analysis find that over 40 loci affect risk of type 1 diabetes. *Nat Genet* 41(6): 703-707
- Smyth et al . 2008. Shared and distinct genetic variants in type 1 diabetes and celiac disease. *N Engl J Med* 359(26): 2767-2777
- Kavvoura et al . 2005. CTLA-4 gene polymorphisms and susceptibility to type 1 diabetes mellitus: a HuGE Review and meta-analysis. *Am J Epidemiol* 162(1): 3-16
- Hakonarson et al . 2007. A genome-wide association study identifies KIAA0350 as a type 1 diabetes gene. *Nature* 448(7153): 591-594

### Diabetes mellitus tipo 2

- Scott et al . 2007. A genome-wide association study of type 2 diabetes in Finns detects multiple susceptibility variants. *Science* 316(5829): 1341-1345
- Zeggini et al . 2007. Replication of genome-wide association signals in UK samples reveals risk loci for type 2 diabetes. *Science* 316(5829): 1336-1341
- Zeggini et al . 2008. Meta-analysis of genome-wide association data and large-scale replication identifies additional susceptibility loci for type 2 diabetes. *Nat Genet* 40(5): 638-645
- Sandhu et al . 2007. Common variants in WFS1 confer risk of type 2 diabetes. *Nat Genet* 39(8):951-953
- Franks et al . 2008. Replication of the association between variants in WFS1 and risk of type 2 diabetes in European populations. *Diabetologia* 51(3): 458- 463

### Infarto de miocardio (Ataque al corazón)

- Kathiresan et al . 2009. Genome-wide association of early-onset myocardial infarction with single nucleotide polymorphisms and copy number variants. *Nat Genet* 41(3): 334-341

### Tromboembolismo venoso

- Segal et al . 2009. Predictive value of factor V Leiden and prothrombin G20210A in adults with venous thromboembolism and in family members of those with a mutation: a systematic review. *JAMA* 301(23): 2472-2485
- Smith et al . 2007. Association of genetic variations with nonfatal venous thrombosis in postmenopausal women. *JAMA* 297(5):489-498
- Arellano et al . 2010. Gene variants associated with venous thrombosis: confirmation in the MEGA study. *J Thromb Haemost* 8(5): 1132-1134

### Piedras en la vesícula

- Buch et al . 2007. A genome-wide association scan identifies the hepatic cholesterol transporter ABCG8 as a susceptibility factor for human gallstone disease. *Nat Genet* 39(8): 995-999

### Cáncer de piel

- Stacey et al . 2008. Common variants on 1p36 and 1q42 are associated with cutaneous basal cell carcinoma but not with melanoma or pigmentation traits. *Nat Genet* 40(11): 1313-1318
- Stacey et al . 2009. New common variants affecting susceptibility to basal cell carcinoma. *Nat Genet*. 41(8): 909-914
- Rafnar et al . 2009. Sequence variants at the TERT-CLPTM1L locus associate with many cancer types. *Nat Genet* 41(2): 221-227

### Cáncer de pulmón

- Hung et al . 2008. A susceptibility locus for lung cancer maps to nicotinic acetylcholine receptor subunit genes on 15q25. *Nature* 452(7187): 633-637
- Liu et al . 2010. A second genetic variant on chromosome 15q24-25.1 associates with lung cancer. *Cancer Res* 70(8): 3128-3135
- Amos et al . 2008. Genome-wide association scan of tag SNPs identifies a susceptibility locus for lung cancer at 15q25.1. *Nat Genet* 40(5): 616-622
- Thorgeirsson et al . 2008. A variant associated with nicotine dependence, lung cancer and peripheral arterial disease. *Nature* 452(7187): 638-642
- Rafnar et al . 2009. Sequence variants at the TERT-CLPTM1L locus associate with many cancer types. *Nat Genet* 41(2): 221-227
- Wang et al . 2008. Common 5p15.33 and 6p21.33 variants influence lung cancer risk. *Nat Genet* 40(12): 1407-1409
- Li et al . 2010. Genetic variants and risk of lung cancer in never smokers: a genome-wide association study. *Lancet Oncol* 11(4): 321-330
- McKay et al . 2008. Lung cancer susceptibility locus at 5p15.33. *Nat Genet* 40(12): 1404-1406
- Hoppenbrouwers et al . 2009. Replication of CD58 and CLEC16A as genomewide significant risk genes for multiple sclerosis. *J Hum Genet* 54(11): 676-680

### Cáncer colorrectal

- Tomlinson et al . 2007. A genome-wide association scan of tag SNPs identifies a susceptibility variant for colorectal cancer at 8q24.21. *Nat Genet* 39(8): 984- 988
- Tomlinson et al . 2008. A genome-wide association study identifies colorectal cancer susceptibility loci on chromosomes 10p14 and 8q23.3. *Nat Genet* 40(5): 623-630
- Broderick et al . 2007. A genome-wide association study shows that common alleles of SMAD7 influence colorectal cancer risk. *Nat Genet* 39(11): 1315-1317
- He et al . 2011. Generalizability and epidemiologic characterization of eleven colorectal cancer GWAS hits in multiple populations. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 20(1): 70-81
- Tenesa et al . 2008. Genome-wide association scan identifies a colorectal cancer susceptibility locus on 11q23 and replicates risk loci at 8q24 and 18q21. *Nat Genet* 40(5): 631-637
- Pittman et al . 2008. Refinement of the basis and impact of common 11q23.1 variation to the risk of developing colorectal cancer. *Hum Mol Genet* 17(23): 3720-3727
- von Holst et al . 2010. Association studies on 11 published colorectal cancer risk loci. *Br J Cancer* 103(4): 575-5780

### Cáncer de próstata

- Yeager et al . 2007. Genome-wide association study of prostate cancer identifies a second risk locus at 8q24. *Nat Genet* 39(5): 645-649
- Lange et al . 2012. Early onset prostate cancer has a significant genetic component. *Prostate* 72(2): 147-156
- Thomas et al . 2008. Multiple loci identified in a genome-wide association study of prostate cancer. *Nat Genet* 40(3): 310-315
- Al Olama et al . 2009. Multiple loci on 8q24 associated with prostate cancer susceptibility. *Nat Genet* 41(10): 1058-1060

- Xu et al . 2011. GWAS SNP Replication among African American and European American men in the North Carolina-Louisiana prostate cancer project (PCaP). *Prostate* 71(8): 881-891
- Gudmundsson et al . 2008. Common sequence variants on 2p15 and Xp11.22 confer susceptibility to prostate cancer. *Nat Genet* 40(3): 281-283
- Gudmundsson et al . 2007. Genome-wide association study identifies a second prostate cancer susceptibility variant at 8q24. *Nat Genet* 39(5): 631- 637
- Tung et al . 2011. Efficient replication of over 180 genetic associations with self-reported medical data. *PLoS One* 6(8): e23473
- Cooper et al . 2011. Prostate cancer risk alleles and their associations with other malignancies. *Urology*. 78(4): 970.e15-20
- Schumacher et al . 2011. Genome-wide association study identifies new prostate cancer susceptibility loci. *Hum Mol Genet* 20(19): 3867-3875

### Clopidogrel – Prevención de la coagulación sanguínea

- Scott et al . 2011. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for cytochrome P450-2C19 (CYP2C19) genotype and clopidogrel therapy. *Clin Pharmacol Ther* 90(2): 328-332
- Yin et al . 2011. Pharmacogenomics of clopidogrel: evidence and perspectives. *Thromb Res* 128(4): 307-316
- Mega et al . 2010. Reduced-function CYP2C19 genotype and risk of adverse clinical outcomes among patients treated with clopidogrel predominantly for PCI: a meta-analysis. *JAMA* 304(16): 1821-1830
- Jin et al . 2011. Cytochrome P450 2C19 polymorphism is associated with poor clinical outcomes in coronary artery disease patients treated with clopidogrel. *Mol Biol Rep* 38(3): 1697-1702
- Damani et al . 2010. The case for routine genotyping in dual-antiplatelet therapy. *J Am Coll Cardiol* 56(2): 109-111

### Metformina – Regulación del azúcar en sangre

- GoDARTS and UKPDS Diabetes Pharmacogenetics Study Group 2011. Common variants near ATM are associated with glycemic response to metformin in type 2 diabetes. *Nat Genet* 43(2): 117-120
- Brecker et al . 2009. Genetic variation in the organic cation transporter 1 is associated with metformin response in patients with diabetes mellitus. *Pharmacogenomics J* 9(4): 242-247
- Becker et al . 2009. Genetic variation in the multidrug and toxin extrusion 1 transporter protein influences the glucose-lowering effect of metformin in patients with diabetes: a preliminary study. *Diabetes* 58(3): 745-749

### Omeprazol - Inhibición de la secreción de ácido gástrico

- Saitoh et al . 2009. Influences of CYP2C19 polymorphism on recurrence of reflux esophagitis during proton pump inhibitor maintenance therapy. *Hepatogastroenterology* 56(91-92): 703-706
- Zhao et al . 2008. Effect of CYP2C19 genetic polymorphisms on the efficacy of proton pump inhibitor-based triple therapy for Helicobacter pylori eradication: a meta-analysis. *Helicobacter* 13(6): 532-541
- Ando et al . 2008. Endoscopic analysis of gastric ulcer after one week's treatment with omeprazole and rabeprazole in relation to CYP2C19 genotype. *Dig Dis Sci* 53(4): 933-937
- Klotz et al . 2005. CYP2C19 polymorphism and proton pump inhibitors. *Basic Clin Pharmacol Toxicol* 95(1): 2-8
- Lehmann et al . 2003. Polymorphisms and the pocketbook: the costeffectiveness of cytochrome P450 2C19 genotyping in the eradication of Helicobacter pylori infection associated with duodenal ulcer. *J Clin Pharmacol* 43(12): 1316-1323

### Perindopril - Tratamiento de enfermedad coronaria estable

- Brugts et al . 2010. Genetic determinants of treatment benefit of the angiotensin-converting enzyme-inhibitor perindopril in patients with stable coronary artery disease. *Eur Heart J* 31(15): 1854-1864
- Brugts et al . 2010. Tailored therapy of ACE inhibitors in stable coronary artery disease: pharmacogenetic profiling of treatment benefit. *Pharmacogenomics* 11(8): 1115-1126
- Denus 2010. Pharmacogenomic testing for angiotensin-converting enzyme inhibitors: getting ready for prime time. *Pharmacogenomics* 11(10): 1345- 1348

**Estatinas – Disminución del colesterol**

- Niemi 2010. Transporter pharmacogenetics and statin toxicity. *Clin Pharmacol Ther* 87(1): 130-133
- Link et al . 2008. SLCO1B1 variants and statin-induced myopathy—a genomewide study. *N Engl J Med* 359(8): 789-799
- Maggo et al . 2011. Clinical implications of pharmacogenetic variation on the effects of statins. *Drug Saf* 34(1): 1-19

**Warfarina - Prevención de coagulación sanguínea**

- International Warfarin Pharmacogenetics Consortium 2009. Estimation of the warfarin dose with clinical and pharmacogenetic data. *N Engl J Med* 360(8): 753-764
- Mahajan et al . 2011. Clinical applications of pharmacogenomics guided warfarin dosing. *Int J Clin Pharm* 33(1): 10-19
- Takeuchi et al . 2009. A genome-wide association study confirms VKORC1, CYP2C9, and CYP4F2 as principal genetic determinants of warfarin dose. *PLoS Genet* 5(3): e1000433
- Lenzini et al . 2010. Integration of genetic, clinical, and INR data to refine warfarin dosing. *Clin Pharmacol Ther* 87(5): 572-578 Epstein et al . 2010. Warfarin genotyping reduces hospitalization rates results from the MM-WES (Medco-Mayo Warfarin Effectiveness study). *J Am Coll Cardiol* 55(25): 2804-2812

**Color de ojos**

- Sturm et al . 2008. A single SNP in an evolutionary conserved region within intron 86 of the HERC2 gene determines human blue-brown eye color. *Am J Hum Genet* 82(2): 424-431
- Kayser et al . 2008. Three genome-wide association studies and a linkage analysis identify HERC2 as a human iris color gene. *Am J Hum Genet* 82(2): 411-423

**Sensibilidad al dolor**

- Reimann et al . 2010. Pain perception is altered by a nucleotide polymorphism in SCN9A. *Proc Natl Acad Sci USA* 107(11): 5148-5153

**Estructura muscular**

- Yang et al . 2003. ACTN3 genotype is associated with human elite athletic performance. *Am J Hum Genet* 73(3): 627-631
- Ahmetov et al . 2006. PPARalpha gene variation and physical performance in Russian athletes. *Eur J Appl Physiol* 97(1): 103-108

**Adicción a la nicotina**

- Thorgeirsson et al . 2008. A variant associated with nicotine dependence, lung cancer and peripheral arterial disease. *Nature* 452(7187): 638-642
- Liu et al . 2010. Meta-analysis and imputation refines the association of 15q25 with smoking quantity. *Nat Genet* 42(5): 436-440
- Thorgeirsson et al . 2010. Sequence variants at CHRN3-CHRNA6 and CYP2A6 affect smoking behavior. *Nat Genet* 42(5): 448-453

**Resistencia a la infección por norovirus**

- Kindberg et al . 2007. Host genetic resistance to symptomatic norovirus (GGII.4) infections in Denmark. *J Clin Microbiol* 45(8): 2720-2720
- Thorven et al . 2005. A homozygous nonsense mutation (428G-->A) in the human secretor (FUT2) gene provides resistance to symptomatic norovirus (GGII) infections. *J Virol* 79(24): 15351-15355

**Resistencia a la malaria (tipo Duffy)**

- Grimberg et al . 2007. Plasmodium vivax invasion of human erythrocytes inhibited by antibodies directed against the Duffy binding protein. *PLoS Med* 4(12): e337
- Tournamille et al . 1995. Disruption of a GATA motif in the Duffy gene promoter abolishes erythroid gene expression in Duffy-negative individuals. *Nat Genet* 10(2): 224-228

**Calvicie**

- Richards et al . 2008. Male-pattern baldness susceptibility locus at 20p11. *Nat Genet* 40(11): 1282-1284

**Metabolismo del alcohol**

- Yokoyama et al . 2005. Hangover susceptibility in relation to aldehyde dehydrogenase-2 genotype, alcohol flushing, and mean corpuscular volume in Japanese workers. *Alcohol Clin Exp Res* 29(7): 1165-1171
- Martínez et al . 2010. Variability in ethanol biodisposition in whites is modulated by polymorphisms in the ADH1B and ADH1C genes. *Hepatology* 51(2): 491-500

**Metabolismo de la cafeína**

- Palatini et al . 2009. CYP1A2 genotype modifies the association between coffee intake and the risk of hypertension. *J Hypertens* 27(8): 1594-1601
- Cornelis et al . 2006. Coffee, CYP1A2 genotype, and risk of myocardial infarction. *JAMA* 295(10): 1135-1141

**Metabolismo de lactosa**

- Bersaglieri et al . 2004. Genetic signatures of strong recent positive selection at the lactase gene. *Am J Hum Genet* 74(6): 1111-1120
- Enattah et al . 2002. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nat Genet* 30(2): 233-237

**Memoria episódica**

- Papassotiropoulos et al . 2006. Common Kibra alleles are associated with human memory performance. *Science* 314(5798): 475-478

**Tipo de cerilla o cerumen**

- Yoshiura et al . 2006. A SNP in the ABCC11 gene is the determinant of human earwax type. *Nat Genet* 38(3): 324-330

**Aprendiendo de los errores**

- Klein et al . 2007. Genetically determined differences in learning from errors. *Science* 318(5856): 1642-1645

**Percepción del sabor amargo**

- Timpson et al . 2007. Refining associations between TAS2R38 diplotypes and the 6-n-propylthiouracil (PROP) taste test: findings from the Avon Longitudinal Study of Parents and Children. *BMC Genet* 8: 51



Powered by

