



my Genome

by **Veritas**

INFORME

Nombre	Tipo de muestra
Fecha de nacimiento	Toma de muestra
Sexo	Muestra recibida
Médico prescriptor	ID del lote
Fecha del informe	Nº de muestra

Su informe de myGenome (Premium) ha sido revisado y aprobado por:

Tu Genoma. Tu Viaje.™


Veritas
The Genome Company

¡Hola!

Estimado/a paciente,

Este informe marca un hito importante en su viaje hacia un mayor conocimiento de su salud. Su informe exclusivo contiene información que puede ayudarles a usted y a su médico a tomar decisiones más informadas.

Nuestro análisis de su genoma se basa en los conocimientos más recientes sobre genómica médica, pero es de esperar que esta información se amplíe y mejore con el transcurso del tiempo. A medida que esto ocurra, tendremos más conocimientos para compartir con usted.

Le animamos a que explore nuestra página web para acceder a información y recursos útiles, así como nuestro canal de YouTube, en el que podrá encontrar una selección de vídeos informativos que responden de manera amena a preguntas básicas, como "¿qué es el ADN?", "¿qué es una variante genética?" o "¿cómo se transmiten los genes?".

Si tiene alguna pregunta o quiere solicitar una cita con uno de nuestros asesores genéticos para entender mejor sus resultados, puede ponerse en contacto con nosotros mediante correo electrónico a consejo.genetico@veritasint.com o visitando la página web <https://www.veritasint.com/contacto> para acceder a nuestros datos de contacto locales.

Gracias por darnos la oportunidad de secuenciar su genoma. Esperamos convertirnos en su compañero de viaje a medida que explora su genética. Estamos mejorando nuestro servicio continuamente, por lo que agradecemos y apreciamos sus comentarios y sugerencias.

Afectuosamente,

el Equipo de Veritas.

Cómo está organizado su informe

Cómo entender su informe

- Organización de sus resultados y pasos recomendados
- Grupos de enfermedades

Resumen de resultados

Resultados detallados

- Resultados clínicos más relevantes
- Enfermedades multifactoriales
- Condición de portador
- Farmacogenómica (PGx)

Rasgos genéticos

Ascendencia

Glosario

Nota técnica

Recursos adicionales

Cómo entender su informe

Cómo están organizados sus resultados

Aquí encontrará mucha información.

Eche un vistazo y no dude en escribirnos a consejo.genetico@veritasint.com si tiene cualquier duda sobre su informe.

Las primeras páginas del informe incluyen una sección denominada "Resumen de resultados" en la que encontrará todos los resultados que pueden tener un impacto clínico más importante en usted y posiblemente en otros miembros de su familia. Los resultados están organizados por su nivel de relevancia clínica.

Muy importante ▼▼▼

Se recomienda acción inmediata.

Trate estos resultados con su médico. Podría ser necesaria la intervención médica.

Importante ▼▼

Estos resultados no deben ser motivo de alarma.

Trate los resultados con su médico en su siguiente revisión anual, ya que podrían afectar a su salud.

Destacable ▼

Los resultados clasificados como "Destacable" no se espera que tengan ningún impacto en su salud, de acuerdo con la información disponible hasta la fecha. Estos resultados pueden estar relacionados con datos interesantes, pero no tienen ninguna repercusión clínica directa.

Los resultados farmacogenómicos enumerados aquí reflejan una función normal o recomendaciones con nivel de evidencia limitado.

PASOS RECOMENDADOS

Para todos aquellos resultados clasificados como Muy importantes e Importantes:

1. **Trate los resultados con su médico.** Su médico podrá recomendarle una intervención médica para reducir el riesgo de la patología o sus implicaciones en función de sus antecedentes familiares y médicos, así como de su estilo de vida.
2. **Es altamente recomendable que solicite asesoramiento genético para entender mejor los resultados**, especialmente en caso de que tenga planeado tener hijos o si hubiera otros factores de riesgo presentes.
3. **Considere la posibilidad de compartir sus resultados con familiares que puedan beneficiarse de pruebas genéticas.** Recomendamos que les pregunte antes de compartir sus resultados con ellos.

Cómo entender su informe

Grupos de enfermedades

Sus resultados también están organizados por grupos de enfermedades.

myGenome de Veritas utiliza la secuenciación del genoma completo para proporcionarle información sobre muchas patologías. Esta prueba es capaz de detectar variantes genéticas que pueden predisponerle a desarrollar ciertos trastornos en cualquiera de las categorías de enfermedades enumeradas a continuación. **Es importante entender que la identificación de una variante asociada con una o varias de estas enfermedades no significa que usted necesariamente vaya a desarrollarla (s).** Del mismo modo, si no identificamos una variante, esto no excluye la posibilidad de que usted pueda desarrollar alguna de las enfermedades. Le recomendamos que lea las descripciones breves que aparecen a continuación.

Susceptibilidad a presentar cáncer

El cáncer es una enfermedad común. Aproximadamente una de cada tres personas padecerá algún tipo de cáncer a lo largo de su vida, generalmente debido a exposiciones ambientales, hábitos y estilo de vida. Algunos individuos nacen con variantes genéticas que pueden predisponerles a ciertos tipos de cáncer a lo largo de su vida. Conocer si tiene un riesgo mayor de padecer ciertos tipos de cáncer le permitirá a usted y a su médico personalizar su seguimiento clínico, adoptar estrategias de prevención y modificar su estilo de vida.

Enfermedades cardiovasculares

Las enfermedades cardiovasculares pueden afectar a la capacidad del corazón para bombear sangre a las distintas partes del cuerpo. Muchos casos pueden evitarse mediante la intervención temprana si se identifican y controlan los factores genéticos. Saber si tiene un riesgo mayor de desarrollar una enfermedad cardiovascular le permitirá a usted y a su médico personalizar el seguimiento clínico de la salud de su corazón, tratar estrategias de prevención y modificar su estilo de vida.

Condición de portador

Ser portador significa que posee una variante genética en una de las copias de un gen asociado con una enfermedad recesiva. En otras palabras, usted tiene una copia del gen que funciona y otra que no funciona. Las enfermedades recesivas requieren que un individuo tenga dos variantes (las dos copias del gen que no

funcionan) para desarrollar la enfermedad, por lo tanto, usted es "portador" de una variante pero no presenta riesgo de desarrollar esta enfermedad. Sin embargo, presenta riesgo de tener hijos afectados por esta enfermedad si su pareja reproductiva también es portadora de la misma patología. Es importante tratar estos resultados con un asesor genético u otro profesional de la salud cualificado si están pensando en tener hijos. En algunas enfermedades recesivas, los portadores pueden tener síntomas leves. Por favor, consulte la sección del informe "Resultados detallados" para obtener información específica sobre sus resultados. Las enfermedades y los genes incluidos en nuestra sección de "Condición de portador" de myGenome se seleccionaron en base a las recomendaciones del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (ACOG, por sus siglas en inglés).

Trastornos de coagulación

La coagulación sanguínea es el sistema de control de la hemostasia en el organismo, es decir, el mecanismo por el cual se detiene el proceso de sangrado ante un vaso sanguíneo lesionado siendo éste reparado posteriormente. Algunas variantes genéticas conocidas pueden implicar una mayor predisposición a desarrollar coágulos sanguíneos (conocido como hipercoagulabilidad), mientras que otras pueden disminuir dicha capacidad (también conocido como diátesis hemorrágica). Conocer este riesgo puede ayudarle a usted y a su médico a personalizar su seguimiento clínico y modificar su estilo de vida con el

Cómo entender su informe

objetivo de disminuir el riesgo de presentar trombosis o sangrado.

Trastornos endocrinos y metabólicos

El sistema endocrino está formado por una red de glándulas productoras de hormonas, sustancias que regulan muchas funciones esenciales del cuerpo humano, entre ellas el metabolismo. El metabolismo es el conjunto de procesos químicos a través de los cuales el cuerpo transforma calorías en energía para que el organismo pueda funcionar y mantener un estado de equilibrio. Las enfermedades endocrinas y metabólicas pueden afectar al crecimiento, al desarrollo y a los procesos metabólicos. Conocer si presenta riesgo de desarrollar alguna de estas enfermedades puede ayudarle a usted y a su médico a entender mejor su cuerpo y a modificar su estilo de vida.

Trastornos inmunológicos

El sistema inmunológico es el sistema de defensa natural de nuestro cuerpo, cuya función es evitar la invasión de agentes externos como los virus, las bacterias y el polen. Un sistema inmunológico deficiente disminuye la capacidad de nuestro cuerpo para combatir las infecciones. Por otro lado, un sistema inmunológico hiperactivo (como en las enfermedades autoinmunitarias) puede llegar a atacar las células sanas del cuerpo. Conocer si tiene riesgo genético de desarrollar un trastorno inmunológico puede ayudar a su médico a personalizar su seguimiento clínico y a asesorarle para que modifique su estilo de vida.

Enfermedades mitocondriales y herencia

Las mitocondrias son las centrales energéticas de la célula que abastecen todo el cuerpo. Cada célula contiene múltiples mitocondrias. Cuando ocurre un problema en este proceso de producción de energía, puede desarrollarse una enfermedad mitocondrial. Las enfermedades mitocondriales son trastornos crónicos hereditarios que pueden estar presentes al nacer o desarrollarse posteriormente. La mayoría de las

enfermedades mitocondriales son causadas por variantes en genes localizados en el núcleo celular, lugar donde residen la mayoría de nuestros genes (genes nucleares). Sin embargo, las mitocondrias también tienen su propio ADN, conocido como ADN mitocondrial (ADNmt), que tiene 37 genes. Existen variantes en el ADNmt que pueden causar una enfermedad mitocondrial. El informe de myGenome no incluye actualmente la interpretación de variantes en el ADNmt.

Trastornos neurológicos

Los trastornos neurológicos son enfermedades que afectan al sistema nervioso (el cerebro, la médula espinal y los nervios), a la cognición y a las funciones sensoriales y musculares del cuerpo. Esta categoría engloba un grupo diverso de patologías que incluyen entre otras, enfermedades como el Alzheimer y los trastornos neuromusculares. Algunas de estas patologías tienen un fuerte componente genético, mientras que otras se deben a una interacción más compleja de factores genéticos y ambientales. En muchos casos, los cambios en el estilo de vida pueden desempeñar un papel significativo en la reducción del riesgo.

Salud de los órganos

Este apartado incluye una variedad de enfermedades relacionadas con los pulmones, los huesos, los riñones, el hígado, los ojos, las orejas, la nariz, la garganta, la sangre, la piel, el cabello y los dientes, entre otros. En esta sección se analiza la susceptibilidad genética a desarrollar diferentes tipos de enfermedades. Conocer esta información puede serle útil a su médico para determinar el plan de salud y el estilo de vida más adecuados para usted.

Resumen de resultados

Resumen de resultados > Resultados clínicos más relevantes

Resultados clínicos más relevantes

Algunos genes en su genoma están asociados con enfermedades graves, pero quizás no se manifiesten hasta después del nacimiento o incluso hasta la edad adulta. Cuando se identifican variantes en estos genes, es importante tratar los resultados con un profesional de la salud para determinar los pasos a seguir. Estos pasos pueden incluir exámenes médicos adicionales para poder detectar signos tempranos de una enfermedad que de otra manera podrían pasar desapercibidos. En ocasiones es posible tomar medidas para prevenir o retrasar de alguna manera la progresión de la enfermedad. Se analizan los genes asociados con los trastornos genéticos más comunes. También se analizan una serie de variantes en otros genes que en determinadas ocasiones causan enfermedad.

Para obtener una lista de genes y posiciones analizadas, consulte la sección "Nota Técnica".

Muy importante



CÁNCER HEREDITARIO

El cáncer es una enfermedad común. Aproximadamente una de cada tres personas desarrollará algún tipo de cáncer a lo largo de su vida, generalmente debido a exposiciones ambientales, hábitos y estilos de vida particulares. Algunos individuos nacen con variantes genéticas que pueden predisponerles a desarrollar ciertos tipos de cáncer a lo largo de su vida. Conocer si tiene un riesgo mayor de padecer ciertos tipos de cáncer les permitirá a usted y a su médico personalizar su seguimiento clínico, adoptar estrategias de prevención y modificar su estilo de vida.

Cáncer de ovario

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de una variante genética clasificada como probablemente patogénica. Esto significa que usted tiene un riesgo incrementado de padecer cáncer de ovario.

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

- RAD51C (NM_058216)
- c.404G>A (p.Cys135Tyr)
- Heterocigoto
- Probablemente patogénica

RECOMENDACIONES

- Trate los resultados con su médico. Podría necesitar intervención médica.
- Se considera importante recibir asesoramiento genético.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Se recomienda acción inmediata.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

Resumen de resultados > Resultados clínicos más relevantes

Susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de una variante genética clasificada como probablemente patogénica. Esto significa que usted tiene un riesgo incrementado de desarrollar Susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1.

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

- BARD1 (NM_000465)
- c.1728_1731dup (p.Ser578Alafs*11)
- Heterocigoto
- Probablemente patogénica

RECOMENDACIONES

- Trate los resultados con su médico.
- Podría necesitar intervención médica.
- Se considera importante recibir asesoramiento genético.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Se recomienda acción inmediata.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

Resumen de resultados > Enfermedades multifactoriales

Enfermedades multifactoriales

Las variantes enumeradas en esta sección implican cierto riesgo, pero no se espera que causen enfermedad por sí solas. Todas las variantes analizadas en esta sección han sido identificadas en estudios poblacionales con un número elevado de individuos y estaban presentes con más frecuencia en individuos enfermos que en individuos sanos. Estas variantes junto con otras variantes genéticas y/o factores de riesgo ambientales pueden dar lugar a la enfermedad. En la actualidad no es posible determinar el riesgo a lo largo de la vida de desarrollar la enfermedad para un individuo específico y muchos de ellos nunca desarrollarán síntomas.

Para obtener una lista de genes y posiciones analizadas, consulte la sección "Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales".

Importante



OTROS

Este grupo incluye variantes genéticas que pueden afectar a varios procesos biológicos. Conocer esta información puede ser de utilidad para tomar decisiones acerca de su estilo de vida.

Intolerancia a la lactosa

QUÉ SIGNIFICA

Usted tiene un resultado genético que por sí solo no debería causar enfermedad. Sin embargo, puede implicar un riesgo mayor de padecer intolerancia a la lactosa comparado con la población general. Vea los detalles en el informe.

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

- MCM6 (NM_005915)
- c.1917+326C=
- Homocigoto
- Riesgo establecido

RECOMENDACIONES

- Sería beneficioso para usted modificar su estilo de vida.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Considere recibir asesoramiento genético.
- Trate los resultados con su médico en la próxima revisión anual, puesto que estos resultados pueden tener impacto en su salud.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

Resumen de resultados > Enfermedades multifactoriales

SALUD DE LOS ÓRGANOS

Este apartado incluye una variedad de enfermedades relacionadas con los pulmones, los huesos, los riñones, el hígado, los ojos, las orejas, la nariz, la garganta, la sangre, la piel, el cabello y los dientes, entre otros. En esta sección se analiza la susceptibilidad genética a desarrollar diferentes tipos de enfermedades. Conocer esta información puede serle útil a su médico para determinar el plan de salud y el estilo de vida más adecuados para usted.

Susceptibilidad a enfermedad del hígado graso no alcohólico

QUÉ SIGNIFICA

Usted tiene un resultado genético que por sí solo no debería causar enfermedad. Sin embargo, puede implicar un riesgo mayor de padecer enfermedad del hígado graso no alcohólico comparado con la población general. Vea los detalles en el informe.

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

- PNPLA3 (NM_025225)
- c.444C>G (p.Ile148Met)
- Heterocigoto
- Riesgo establecido

RECOMENDACIONES

- Sería beneficioso para usted modificar su estilo de vida.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Considere recibir asesoramiento genético.
- Trate los resultados con su médico en la próxima revisión anual, puesto que estos resultados pueden tener impacto en su salud.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

Resumen de resultados > Condición de portador

Condición de portador

Ser portador significa que usted tiene una variante genética en una de las copias de un gen asociado con una enfermedad recesiva. En otras palabras, usted tiene una copia del gen que funciona y otra que no funciona. Las enfermedades recesivas requieren que un individuo tenga dos variantes (las dos copias del gen que no funcionan) para desarrollar la enfermedad, por lo tanto, usted es "portador" de una variante pero no está en riesgo de presentar esta enfermedad. Sin embargo, está en riesgo de tener hijos afectados por esta enfermedad si su pareja reproductiva también es portadora de la misma patología. Es importante tratar estos resultados con un asesor genético u otro profesional de la salud cualificado si están pensando en tener hijos. En algunas enfermedades recesivas, los portadores pueden tener síntomas leves. Por favor, consulte la sección del informe "Resultados detallados" para obtener información específica sobre sus resultados. Las enfermedades y los genes incluidos en nuestra sección de "Condición de portador" de myGenome se seleccionaron en base a las recomendaciones del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (ACOG, por sus siglas en inglés). No se han incluido todas las enfermedades y genes recomendados por las guías de las sociedades de profesionales médicos, debido a limitaciones asociadas a la tecnología utilizada (secuenciación NGS). Por lo tanto, esta prueba no sustituye al cribado clínico de portadores con fines reproductivos u otros fines clínicos recomendados por su médico.

Para obtener una lista de genes y posiciones analizadas, consulte la sección "Nota Técnica".

Importante



Anemia de Fanconi

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de Anemia de Fanconi. Presenta una copia de una variante asociada con esta enfermedad autosómica recesiva. Los portadores generalmente no están en riesgo de desarrollar esta enfermedad. Sin embargo, puede conferir un mayor riesgo de padecer cáncer de ovario.

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

- RAD51C (NM_058216)
- c.404G>A (p.Cys135Tyr)
- Heterocigoto
- Probablemente patogénica

RECOMENDACIONES

- Trate los resultados con su médico. Podría necesitar intervención médica.
- Se considera importante recibir asesoramiento genético.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Si desea tener hijos, su pareja debe someterse a pruebas genéticas para determinar si es portador(a) de una variante en este gen.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

Resumen de resultados > Condición de portador

Enfermedad de Pompe

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de Enfermedad de Pompe. Presenta una copia de una variante asociada con esta enfermedad autosómica recesiva. Los portadores generalmente no presentan riesgo de padecer esta enfermedad.

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

- GAA (NM_000152)
- c.-32-13T>G
- Heterocigoto
- Patogénica

RECOMENDACIONES

- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Si desea tener hijos, su pareja debe someterse a pruebas genéticas para determinar si es portador(a) de una variante en este gen.
- Considere recibir asesoramiento genético.

Resumen de resultados > Farmacogenómica

Farmacogenómica (PGx)

Cada uno de nosotros es único, incluida nuestra respuesta a los fármacos. Determinadas variantes genéticas en nuestro genoma pueden influir en cómo metabolizamos determinados fármacos o cómo reaccionamos a ellos. En algunos casos, estas variantes genéticas pueden aumentar el efecto beneficioso del fármaco o, por el contrario, disminuir su efectividad. En otros casos, las personas con variantes genéticas específicas, pueden presentar reacciones adversas a algunos fármacos. Conocer esta información puede ayudar a su médico a ajustar el tratamiento en función de su genética, con el propósito de minimizar las reacciones adversas y maximizar el efecto deseado. **NOTA:** Nunca cambie su tratamiento farmacológico a no ser que se lo indique un profesional sanitario autorizado. Consulte la sección del informe "Notas Técnicas" para conocer las limitaciones de esta prueba.

Para obtener una lista de genes y posiciones analizadas, así como las limitaciones de la prueba, consulte la sección "Nota técnica".

Muy importante (Interacción farmacogenética grave) ▼▼▼

No hemos identificado ninguna variante genética que cumpla con los criterios de Veritas para ser incluida en esta categoría de su informe de myGenome.

Importante (Interacción farmacogenética moderada) ▼▼

Cardiovascular

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Flecainida	CYP2D6 *2/*4	Leve	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Metoprolol	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

Resumen de resultados > Farmacogenómica

Pravastatina	SLCO1B1 rs4149056, CT	Leve	II	Nivel intermedio de actividad ; Concentración elevada del fármaco en sangre	Seguimiento exhaustivo
Propafenona	CYP2D6 *2/*4	Leve	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Rosuvastatina	SLCO1B1 rs4149056, CT	Leve	II	Nivel intermedio de actividad ; Concentración elevada del fármaco en sangre	Seguimiento exhaustivo
Simvastatina	SLCO1B1 rs4149056, CT	Moderada	III	Nivel intermedio de actividad ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

Enfermedades Infecciosas y Trastornos Inmunológicos

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Efavirenz	CYP2B6 rs2279345, TT	Leve	II	Concentración elevada del fármaco en sangre	Seguimiento exhaustivo
Voriconazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Seleccione un principio activo alternativo

Resumen de resultados > Farmacogenómica

Gastroenterología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Dexlansoprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Esomeprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Lansoprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Omeprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Rabeprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis

Oncología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Carboplatino	GSTP1 rs1695, AA	Leve	II	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo
Cisplatino	GSTP1 rs1695, AA	Leve	II	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo

Resumen de resultados > Farmacogenómica

Oxaliplatino	GSTP1 rs1695, AA	Leve	II	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo
--------------	---------------------	------	----	--	---------------------------

Tamoxifeno	CYP2D6 *2/*4	Moderada	I	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
------------	-----------------	----------	---	---	---

Psiquiatría

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Amitriptilina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Amitriptilina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	III	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Citalopram	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Clomipramina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Clomipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

Resumen de resultados > Farmacogenómica

Desipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Doxepina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Escitalopram	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Imipramina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Imipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Nortriptilina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	III	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Trimipramina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Trimipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

Resumen de resultados > Farmacogenómica

Venlafaxina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
-------------	-----------------	----------	----	--	-------------------------------

Resultados detallados

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

Resultados clínicos más relevantes

Algunos genes en su genoma están asociados con enfermedades graves, pero quizás no se manifiesten hasta después del nacimiento o incluso hasta la edad adulta. Cuando se identifican variantes en estos genes, es importante tratar los resultados con un profesional de la salud para determinar los pasos a seguir. Estos pasos pueden incluir exámenes médicos adicionales para poder detectar signos tempranos de una enfermedad que de otra manera podrían pasar desapercibidos. En ocasiones es posible tomar medidas para prevenir o retrasar de alguna manera la progresión de la enfermedad. Se analizaron los genes asociados con los trastornos genéticos más comunes. También se analizaron otros genes en los que pueden aparecer variantes conocidas que en determinadas ocasiones causan enfermedades. Además, se analizan genes que están asociados con enfermedades "recesivas", que por lo general sólo se desarrollan si un individuo tiene dos variantes en el mismo gen (una en cada copia). Si usted tiene sólo una variante es "portador", lo que significa que tiene cierto riesgo de tener hijos afectados por esa enfermedad si su pareja reproductiva también es portadora de la misma patología.

Para obtener una lista de genes y posiciones analizadas, consulte la sección "Nota Técnica".

Muy importante



CATEGORÍA	ENFERMEDADES ASOCIADAS	GEN(ES) Y VARIANTE(S)
Cáncer hereditario	Cáncer de ovario	RAD51C c.404G>A (p.Cys135Tyr) , Heterocigoto
	Susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1	BARD1 c.1728_1731dup (p.Ser578Alafs*11) , Heterocigoto

Importante



CATEGORÍA	ENFERMEDADES ASOCIADAS	GEN(ES) Y VARIANTE(S)
Condición de portador	Anemia de Fanconi	RAD51C c.404G>A (p.Cys135Tyr) , Heterocigoto
	Enfermedad de Pompe	GAA c.-32-13T>G , Heterocigoto

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

Resultados clínicos más relevantes

Muy importante



CÁNCER HEREDITARIO

El cáncer es una enfermedad común. Aproximadamente una de cada tres personas desarrollará algún tipo de cáncer a lo largo de su vida, generalmente debido a exposiciones ambientales, hábitos y estilos de vida particulares. Algunos individuos nacen con variantes genéticas que pueden predisponerles a desarrollar ciertos tipos de cáncer a lo largo de su vida. Conocer si tiene un riesgo mayor de padecer ciertos tipos de cáncer les permitirá a usted y a su médico personalizar su seguimiento clínico, adoptar estrategias de prevención y modificar su estilo de vida.

Cáncer de ovario

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

RAD51C c.404G>A (p.Cys135Tyr) , NM_058216, Heterocigoto, Probablemente patogénica

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de una variante genética clasificada como probablemente patogénica. Esto significa que usted tiene un riesgo incrementado de padecer cáncer de ovario.

RECOMENDACIONES

- Trate los resultados con su médico. Podría necesitar intervención médica.
- Se considera importante recibir asesoramiento genético.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Se recomienda acción inmediata.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

INTERPRETACIÓN

La variante c.404G>A (p.Cys135Tyr), también conocida como C135Y en la literatura, en el gen RAD51C es una variante probablemente patogénica en relación con cáncer de ovario, de herencia autosómica dominante. Esta variante ha sido reportada en un individuo afectado con cáncer de mama a los 64 años y cáncer de ovario a los 73 años, que tenía una hermana afectada con cáncer de ovario a los 54 y una prima materna con cáncer de mama a los 47 (Osorio 2012). Además, esta variante también ha sido reportada en otro individuo con cáncer de mama a los 67 años y cáncer de ovario a los 73 años (Sánchez-Bermúdez 2018). Por último, esta variante también ha sido reportada en otros 2 individuos no emparentados con cáncer de ovario (Suszynska 2020). Estudios experimentales han mostrado que esta variante afecta la capacidad de reparación del ADN de RAD51C (Osorio 2012). Se ha demostrado que 2 variantes adicionales que afectan al mismo residuo de aminoácido (p.Cys135Phe y p.Cys135Ser) interrumpen el splicing del ARNm, activando un sitio donador de splicing críptico 27 nucleótidos downstream (corriente abajo) en el intrón 2 (Neidhardt 2017). Esta variante ha sido identificada en 1/246764 alelos en la base de datos gnomAD (<http://gnomad.broadinstitute.org>; dbSNP rs767796996), y está presente en ClinVar (ID: 234175, revisado el 14/02/2022). Las variantes patogénicas germinales heterocigotas en el gen RAD51C se relacionan con cáncer de ovario hereditario,

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

con evidencia definitiva según ClinGen (<https://search.clinicalgenome.org/kb/genes/HGNC:9820>). Algunos estudios han sugerido que RAD51C podría relacionarse con cáncer de mama hereditario; sin embargo, ClinGen ha disputado esta asociación. Las variantes patogénicas bialélicas se han relacionado con Anemia de Fanconi, grupo de complementación O, de herencia autosómica recesiva, aunque en la literatura clínica revisada hasta la fecha, esta variante no ha sido descrita en individuos con Anemia de Fanconi. En conclusión, la variante p.Cys135Tyr cumple los criterios para ser clasificada como variante probablemente patogénica para cáncer de ovario, de herencia autosómica dominante (ACMG, Richards 2015).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

El cáncer de ovario es un tumor en los ovarios del sistema reproductor femenino, caracterizado por un crecimiento excesivo y una actividad anómala de las células que recubren la superficie de los ovarios (células epiteliales), las células formadoras de óvulos (células germinales) o las hormonas responsables de la producción de células en los ovarios (células de la granulosa). Los síntomas pueden incluir pérdida de peso, molestia en el área de la pelvis o en la parte inferior del abdomen, sensación de saciedad cuando se come demasiado rápido, hinchazón, cambios en los hábitos intestinales y urinarios, sangrado vaginal después de la menopausia o entre períodos. Suele aparecer después de los 40 años de edad y es más común en mujeres que ya han pasado la menopausia, pero puede aparecer a cualquier edad. La aparición y la gravedad de los síntomas pueden variar dependiendo del gen involucrado.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia estimada de cáncer de ovario es de 12 en 100.000 mujeres por año. Cada año, aproximadamente 22.000 mujeres son diagnosticadas con cáncer de ovario en Estados Unidos y alrededor de 7.100 mujeres en Reino Unido.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

El cáncer de ovario se hereda de forma autosómica dominante.
El cáncer de ovario es una afección multifactorial.

FACTORES DE RIESGO

El cáncer de ovario es más común en mujeres mayores de 50 años de edad, así como en mujeres que comenzaron con la menstruación antes de los 12 años de edad o en mujeres que comenzaron la menopausia después de los 52 años de edad. Los antecedentes familiares de cáncer de mama, el síndrome de Lynch asociado con el cáncer de colon y el síndrome de ovario poliquístico aumentan el riesgo de cáncer de ovario. Los tratamientos de fertilidad, el tabaquismo, las mujeres que nunca han estado embarazadas, así como las que se sometieron a una terapia de reemplazo hormonal con estrógenos a largo plazo y el uso de dispositivos intrauterinos, constituyen todos los factores de riesgo para el cáncer de ovario.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con cáncer de ovario que informen a sus profesionales médicos sobre su afección y consideren consultar con un ginecólogo oncólogo para tratar las opciones de manejo médico. El tratamiento puede incluir la combinación de cirugía y quimioterapia. Todas las mujeres con factores de riesgo conocidos deben visitar a su ginecólogo con regularidad, ya que el diagnóstico temprano de cáncer de ovario es extremadamente importante para la supervivencia. Se recomienda una consulta con su profesional médico y/o asesor genético, ya que puede ser necesaria una evaluación adicional.

REFERENCIAS DE PUBMED

2778287,20301575,20400964,21616938,22006311,22451500,22538716,22725699,25622547,26261251,27433846,27622768,29409816,32359370,33011440

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

Susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

BARD1 c.1728_1731dup (p.Ser578Alafs*11) , NM_000465, Heterocigoto, Probablemente patogénica

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de una variante genética clasificada como probablemente patogénica. Esto significa que usted tiene un riesgo incrementado de desarrollar Susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1.

RECOMENDACIONES

- Trate los resultados con su médico. Podría necesitar intervención médica.
- Se considera importante recibir asesoramiento genético.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Se recomienda acción inmediata.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

INTERPRETACIÓN

La variante c.1728_1731dup (p.Ser578Alafs*11) en el gen BARD1 es una variante probablemente patogénica en relación con Susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1, de herencia autosómica dominante. Esta variante ocasiona un cambio en el marco de lectura en el aminoácido 578, generándose un codón de parada prematura 11 aminoácidos downstream (corriente abajo). En esta posición, el resultado esperado sería la producción de una proteína alterada, o la ausencia de la misma (pérdida de función), que es un mecanismo establecido de enfermedad para BARD1. En la literatura clínica revisada hasta la fecha, esta variante no ha sido descrita en individuos afectados. Esta variante está ausente de bases de datos poblacionales (gnomAD, <http://gnomad.broadinstitute.org>), y está ausente en ClinVar (revisado el 07/02/2022). En conclusión, la variante p.Ser578Alafs*11 cumple los criterios para ser clasificada como variante probablemente patogénica para Susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1, de herencia autosómica dominante (ACMG, Richards 2015).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1 se caracteriza por riesgo incrementado de desarrollar cáncer de mama en mujeres portadoras de una variante del gen BARD1, aunque se desconoce la magnitud de este riesgo. También puede haber un riesgo incrementado de desarrollar cáncer de ovario o neuroblastomas de la infancia, pero la información no es suficiente y se requieren investigaciones adicionales. El cáncer es una enfermedad que implica un crecimiento celular anormal e incontrolado. Las células cancerosas tienen potencial para extenderse a diferentes partes del cuerpo. El cáncer de mama puede aparecer tanto en hombres como en mujeres, pero es mucho más común en las mujeres. La enfermedad se desarrolla en las células que recubren los conductos mamarios o en las células de los lóbulos que suministran leche a los conductos. Los individuos con susceptibilidad al cáncer relacionada con variantes en BARD1 pueden o no desarrollar cáncer. Los síntomas pueden variar entre individuos, incluso dentro de la misma familia.

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

EPIDEMIOLOGÍA

Se desconoce la prevalencia de las variantes en BARD1.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1 se hereda de forma autosómica dominante.

FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo para el cáncer incluyen, pero no están limitados a la edad, el sexo, la población y el grupo étnico, la obesidad, la inactividad física, el tabaquismo, el consumo excesivo de alcohol y los antecedentes familiares de cáncer.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con susceptibilidad a desarrollar cáncer relacionada con variantes en BARD1 que informen a sus profesionales médicos sobre su afección y que consideren consultar con un oncólogo para tratar las opciones de manejo médico. Se recomienda una consulta con su profesional médico y/o asesor genético, ya que puede ser necesaria una evaluación adicional.

REFERENCIAS DE PUBMED

12832489,19412175,20077502,20842729,21344236,22006311,23334666,26315354,26720728

Importante



CONDICIÓN DE PORTADOR

Ser portador significa que posee una variante genética en una de las copias de un gen asociado con una enfermedad recesiva. En otras palabras, usted tiene una copia del gen que funciona y otra que no funciona. Las enfermedades recesivas requieren que un individuo tenga dos variantes (las dos copias del gen que no funcionan) para desarrollar la enfermedad, por lo tanto, usted es "portador" de una variante pero no presenta riesgo de desarrollar esta enfermedad. Sin embargo, presenta riesgo de tener hijos afectados por esta enfermedad si su pareja reproductiva también es portadora de la misma patología. Es importante tratar estos resultados con un asesor genético u otro profesional de la salud cualificado si están pensando en tener hijos. En algunas enfermedades recesivas, los portadores pueden tener síntomas leves. Por favor, consulte la sección del informe "Resultados detallados" para obtener información específica sobre sus resultados. Las enfermedades y los genes incluidos en nuestra sección de "Condición de portador" de myGenome se seleccionaron en base a las recomendaciones del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (ACOG, por sus siglas en inglés).

Anemia de Fanconi

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

RAD51C c.404G>A (p.Cys135Tyr) , NM_058216, Heterocigoto, Probablemente patogénica

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de Anemia de Fanconi. Presenta una copia de una variante asociada con esta enfermedad autosómica recesiva. Los portadores generalmente no están en riesgo de desarrollar esta enfermedad. Sin embargo, puede conferir un mayor riesgo de padecer cáncer de ovario.

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

RECOMENDACIONES

- Trate los resultados con su médico. Podría necesitar intervención médica.
- Se considera importante recibir asesoramiento genético.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Si desea tener hijos, su pareja debe someterse a pruebas genéticas para determinar si es portador(a) de una variante en este gen.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

INTERPRETACIÓN

La variante c.404G>A (p.Cys135Tyr), también conocida como C135Y en la literatura, en el gen RAD51C es una variante probablemente patogénica en relación con Anemia de Fanconi, grupo de complementación O, de herencia autosómica recesiva. Esta variante ha sido reportada en un individuo afectado con cáncer de mama a los 64 años y cáncer de ovario a los 73 años, que tenía una hermana afectada con cáncer de ovario a los 54 y una prima materna con cáncer de mama a los 47 (Osorio 2012). Además, esta variante también ha sido reportada en otro individuo con cáncer de mama a los 67 años y cáncer de ovario a los 73 años (Sánchez-Bermúdez 2018). Por último, esta variante también ha sido reportada en otros 2 individuos no emparentados con cáncer de ovario (Suszynska 2020). Estudios experimentales han mostrado que esta variante afecta la capacidad de reparación del ADN de RAD51C (Osorio 2012). Se ha demostrado que 2 variantes adicionales que afectan al mismo residuo de aminoácido (p.Cys135Phe y p.Cys135Ser) interrumpen el splicing del ARNm, activando un sitio donador de splicing críptico 27 nucleótidos downstream (corriente abajo) en el intrón 2 (Neidhardt 2017). Esta variante ha sido identificada en 1/246764 alelos en la base de datos gnomAD (<http://gnomad.broadinstitute.org>; dbSNP rs767796996), y está presente en ClinVar (ID: 234175, revisado el 14/02/2022). Las variantes patogénicas germinales heterocigotas en el gen RAD51C se relacionan con cáncer de ovario hereditario, con evidencia definitiva según ClinGen (<https://search.clinicalgenome.org/kb/genes/HGNC:9820>). Algunos estudios han sugerido que RAD51C podría relacionarse con cáncer de mama hereditario; sin embargo, ClinGen ha disputado esta asociación. Las variantes patogénicas bialélicas se han relacionado con Anemia de Fanconi, grupo de complementación O, de herencia autosómica recesiva, aunque en la literatura clínica revisada hasta la fecha, esta variante no ha sido descrita en individuos con Anemia de Fanconi. En conclusión, la variante p.Cys135Tyr cumple los criterios para ser clasificada como variante probablemente patogénica para Anemia de Fanconi, grupo de complementación O, de herencia autosómica recesiva (ACMG, Richards 2015).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La anemia de Fanconi (AF) es una afección rara y progresiva que se caracteriza por diversas anomalías del esqueleto y la médula ósea, así como por un mayor riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer. El primer síntoma de la AF suele ser la anemia aplásica (que provoca una disminución del número de glóbulos blancos y rojos y de plaquetas). En los pacientes afectados, la sangre contiene células sanguíneas inmaduras que no pueden realizar sus funciones básicas (como prevenir infecciones y evitar las hemorragias excesivas). Otros síntomas incluyen manchas marrones en la piel ("manchas café con leche"), huesos del antebrazo (radio) y pulgar anormales, problemas con las orejas, los ojos y el sistema genitourinario, tamaño pequeño de la cabeza (microcefalia), discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, y estatura baja. La AF se ha asociado con cánceres como la leucemia mieloide aguda y otros cánceres de la sangre, y con una variedad de otros tumores. Existen muchos subtipos de AF. la aparición y la gravedad de la enfermedad pueden variar según el gen involucrado y la sintomatología pueden variar entre individuos, incluso dentro de la misma familia. Los portadores de AF pueden tener un mayor riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer (dependiendo del gen involucrado) y, por lo general, no presentan otros síntomas. Las mujeres portadoras de AF recesiva ligada al X pueden

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

mostrar síntomas leves o no mostrar ningún síntoma.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia estimada de AF es de 1 en 160.000 individuos. La AF es más común en varias poblaciones como los judíos asquenazíes, los sudafricanos negros, los gitanos españoles, los negros subsaharianos y los europeos del norte. La frecuencia estimada de portadores de AF es de 1 en 181 en Norteamérica y de 1 en 93 en Israel.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La AF puede heredarse de forma autosómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X.

FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo que pueden empeorar los síntomas de la AF incluyen las transfusiones de sangre (posible infección por citomegalovirus), las relaciones sexuales sin protección (posible infección por VPH que se ha relacionado con ciertos tipos de cáncer) y la exposición a agentes carcinógenos. Se debe limitar la realización de radiografías, aunque puede ser necesaria para controlar las anomalías óseas.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con esta enfermedad que informen a sus profesionales médicos sobre su afección y que consideren consultar con un hematólogo y un oncólogo para tratar las opciones de manejo médico. El tratamiento puede incluir terapia con andrógenos orales, trasplante de células madre y vacunación contra el VPH. Los portadores pueden hablar con su pareja para que considere realizarse pruebas genéticas, especialmente si planifican formar una familia. Se recomienda una consulta con su profesional médico y/o asesor genético, ya que puede ser necesaria una evaluación adicional.

REFERENCIAS DE PUBMED

2778287,20301575,20400964,21616938,22006311,22451500,22538716,22725699,25622547,26261251,27433846,27622768,29409816,32359370,33011440

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

Enfermedad de Pompe

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

GAA c.-32-13T>G , NM_000152, Heterocigoto, Patogénica

QUÉ SIGNIFICA

Usted es portador de Enfermedad de Pompe. Presenta una copia de una variante asociada con esta enfermedad autosómica recesiva. Los portadores generalmente no presentan riesgo de padecer esta enfermedad.

RECOMENDACIONES

- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Si desea tener hijos, su pareja debe someterse a pruebas genéticas para determinar si es portador(a) de una variante en este gen.
- Considere recibir asesoramiento genético.

INTERPRETACIÓN

La variante c.-32-13T>G, también conocida como IVS1-13T>G y 336-13TG, en el gen GAA es una variante patogénica establecida en relación con Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II (GSDII, también conocida como Enfermedad de Pompe), de herencia autosómica recesiva. Esta variante ha sido reportada en el 36% al 90% de los individuos con Enfermedad de Pompe de inicio tardío (Leslie and Bailey 2017). Se localiza en la región 3' de splice, y los estudios funcionales han mostrado que afecta el proceso de splicing del transcrito, lo que conduce a una reducción de la expresión de enzima GAA (Dardis 2014). Esta variante ha sido identificada en 856/251700 alelos en la base de datos gnomAD (<http://gnomad.broadinstitute.org>; dbSNP rs386834236). Esta frecuencia es consistente con la prevalencia y la penetrancia de la enfermedad. La variante c.-32-13T>G está también presente en ClinVar (ID: 4027, revisado el 27/10/2020). En conclusión, la variante c.-32-13T>G cumple los criterios para ser clasificada como variante patogénica para Enfermedad de Pompe, de herencia autosómica recesiva (ACMG, Richards 2015).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La enfermedad de Pompe es un error congénito del metabolismo caracterizado por una acumulación anormal de glucógeno en el tejido muscular (incluido el músculo cardíaco) y se produce como resultado de la deficiencia de la enzima lisosómica alfa-glucosidasa. Esta enzima ayuda a descomponer el glucógeno (azúcar complejo) en glucosa (azúcar sencillo), que será utilizada como fuente de energía. Existen tres formas de la enfermedad de Pompe: aparición infantil clásica, aparición infantil no clásica y aparición tardía. La forma de aparición infantil clásica se produce tras el nacimiento y los síntomas incluyen enfermedad muscular (miopatía), bajo tono muscular (hipotonía), hígado agrandado (hepatomegalia), lengua agrandada (macroglosia), miocardiopatía (enfermedad del músculo cardíaco), dificultad para alimentarse, pérdida auditiva y dificultades respiratorias. Si no se trata, esta forma puede resultar en la muerte durante la infancia. Los síntomas de la forma de aparición infantil no clásica incluyen un agrandamiento del corazón (cardiomegalia), discapacidad motriz (para girarse y sentarse) y debilidad muscular. Si no se trata, esta forma puede resultar en la muerte durante la niñez temprana. La forma de aparición tardía puede comenzar a mostrar síntomas durante la niñez temprana hasta la etapa adulta. La sintomatología progresa más lentamente e incluye debilidad muscular, intolerancia al ejercicio y la aparición más tardía de los síntomas mencionados en las otras formas. Estos individuos pueden necesitar una silla de ruedas o asistencia para desplazarse. Los síntomas pueden variar entre los individuos, incluso dentro de la misma familia. Los portadores de la enfermedad de Pompe no suelen presentar síntomas.

Resultados detallados > Resultados clínicos más relevantes

EPIDEMIOLOGÍA

La enfermedad de Pompe es más común en Estados Unidos con una prevalencia estimada de 1 entre 40.000. La prevalencia estimada es de 1 entre 14.000 en afroamericanos y de 1 entre 100.000 en individuos con ascendencia europea. La prevalencia estimada en el sur de China y Taiwán es de 1 en 50.000. La prevalencia estimada en Australia es de 1 entre 145.000, en Portugal es de 1 entre 600.000 y en los Países Bajos es de 1 entre 40.000.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La enfermedad de Pompe se hereda de forma autosómica recesiva.

FACTORES DE RIESGO

Los medicamentos y fármacos empleados para tratar los problemas cardíacos deben corresponderse adecuadamente con los síntomas. La presión arterial baja, la hipovolemia (pérdida de grandes cantidades de sangre) y la exposición a agentes infecciosos pueden empeorar los síntomas de esta enfermedad.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con esta enfermedad que informen a sus profesionales médicos sobre su afección y consideren consultar con un especialista del metabolismo, cardiólogo, neurólogo y terapeuta respiratorio para tratar las opciones de manejo médico. El tratamiento puede involucrar dispositivos ortopédicos, fisioterapia y terapia de reemplazo enzimático. Los portadores pueden hablar con su pareja para que considere realizarse pruebas genéticas, especialmente si planifican formar una familia. Se recomienda una consulta con su profesional médico y/o asesor genético, ya que puede ser necesaria una evaluación adicional.

REFERENCIAS DE PUBMED

20301438,24150945

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Enfermedades multifactoriales

Todas las variantes analizadas en esta sección han sido identificadas en estudios poblacionales con un número elevado de individuos y estaban presentes con más frecuencia en individuos enfermos que en individuos sanos.

Las enfermedades asociadas con estas variantes son multifactoriales y de naturaleza compleja, lo que significa que se requieren factores de riesgo adicionales, genéticos o de otro tipo (por ejemplo: ambientales y hábitos o estilo de vida), para que se desarrollen. En determinadas ocasiones, el riesgo está determinado por el efecto combinado de más de una variante.

En la mayoría de los casos no es posible determinar el riesgo a lo largo de la vida de desarrollar la enfermedad en individuos con estas variantes y muchos de ellos nunca desarrollarán síntomas.

Aunque usted no presente las variantes que hemos analizado y por lo tanto en la columna "GENOTIPO DETECTADO" haya sido clasificado como "WT" (del inglés "wild type" también conocido como "tipo silvestre" o sin mutaciones), aún tiene cierto riesgo de desarrollar la enfermedad.

Las variantes se clasifican en:

- **"Riesgo establecido"** se utiliza cuando la asociación de una variante específica con la aparición de la enfermedad ha sido demostrada en múltiples estudios independientes de alta calidad o en un metaanálisis sólido (un estudio que combina varios estudios publicados).
- **"Riesgo probable"** se utiliza cuando la asociación de la variante con la aparición de la enfermedad se ha replicado en al menos dos estudios independientes de alta calidad (o en dos estudios de cohortes independientes en la misma publicación).
- **"Riesgo incierto"** se utiliza cuando los datos disponibles no son suficientes para clasificar una variante como de riesgo "probable" o "establecido".
- **"Sin riesgo conocido"** se utiliza cuando no hay datos que respalden ningún riesgo.

Para obtener la lista de genes y posiciones analizadas consulte la siguiente tabla. Para más detalles sobre la clasificación del riesgo, consulte la sección "Nota Técnica".

Importante

CATEGORÍA	ENFERMEDAD	GEN	POSICIONES ANALIZADAS	GENOTIPO DETECTADO	CLASIFICACIÓN
Otros	Intolerancia a la lactosa	MCM6	rs4988235	HOM c.1917+326C=	Riesgo establecido
Salud de los órganos	Susceptibilidad a enfermedad del hígado graso no alcohólico	PNPLA3	rs738409	HET c.444C>G	Riesgo establecido

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Destacable

CATEGORÍA	ENFERMEDAD	GEN	POSICIONES ANALIZADAS	GENOTIPO DETECTADO	CLASIFICACIÓN
Enfermedades cardiovasculares	Susceptibilidad a síndrome de QT largo	KCNE1	rs1805128	WT c.253G=	Sin riesgo conocido
Salud de los órganos	Susceptibilidad a enfermedad renal crónica	APOL1	rs71785313, rs73885319, rs60910145	WT WT	Sin riesgo conocido
	Susceptibilidad a fibrosis pulmonar	MUC5B	rs35705950	WT c.-3133G=	Sin riesgo conocido
	Susceptibilidad a hemocromatosis hereditaria	HFE	rs1799945, rs1800562	WT c.[187C=; 845G=]	Sin riesgo conocido
	Susceptibilidad a pancreatitis	CTRC	rs121909293	WT c.760C=	Sin riesgo conocido
		SPINK1	rs17107315	WT c.101A=	Sin riesgo conocido
	Trastornos asociados a SERPINA1	SERPINA1	rs28929474, rs17580	WT Pi*MM	Sin riesgo conocido
	Susceptibilidad a presentar cáncer	CHEK2	rs17879961	WT c.599T=	Sin riesgo conocido
	Susceptibilidad a melanoma	MC1R	rs1110400	WT c.464T=	Sin riesgo conocido
		MC1R	rs11547464	WT c.425G=	Sin riesgo conocido
		MC1R	rs1805006	WT c.252C=	Sin riesgo conocido
		MC1R	rs1805007	WT c.451C=	Sin riesgo conocido
		MC1R	rs1805008	WT c.478C=	Sin riesgo conocido
		MC1R	rs1805009	WT c.880G=	Sin riesgo conocido
		MC1R	rs1805010	WT c.880G=	Sin riesgo conocido
Trastornos de coagulación	Enfermedad tromboembólica venosa	F2	rs1799963	WT c.*97G=	Sin riesgo conocido
		F5	rs6025	WT c.1601G=	Sin riesgo conocido

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Trastornos neurológicos	Susceptibilidad a enfermedad de Alzheimer	SERPINC1	rs121909548	WT c.1246G=	Sin riesgo conocido
		APOE	rs429358, rs7412	HET e2/e3	Sin riesgo conocido
	Susceptibilidad a enfermedad de Parkinson	GBA	rs76763715	WT c.1226A=	Sin riesgo conocido
		LRRK2	rs33949390	WT c.4883G=	Sin riesgo conocido
		LRRK2	rs34778348	WT c.7153G=	Sin riesgo conocido
	Susceptibilidad a enfermedades priónicas	PRNP	rs74315407	WT c.628G=	Sin riesgo conocido

Los resultados negativos no excluyen la posibilidad de que existan otras variantes causantes de enfermedad en estos genes u otros genes relacionados con estas enfermedades

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Enfermedades multifactoriales

Importante



OTROS

Este grupo incluye variantes genéticas que pueden afectar a varios procesos biológicos. Conocer esta información puede ser de utilidad para tomar decisiones acerca de su estilo de vida.

Intolerancia a la lactosa

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MCM6 c.1917+326C=, NM_005915, Homocigoto, Riesgo establecido

QUÉ SIGNIFICA

Usted tiene un resultado genético que por sí solo no debería causar enfermedad. Sin embargo, puede implicar un riesgo mayor de padecer intolerancia a la lactosa comparado con la población general. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Sería beneficioso para usted modificar su estilo de vida.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Considere recibir asesoramiento genético.
- Trate los resultados con su médico en la próxima revisión anual, puesto que estos resultados pueden tener impacto en su salud.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

INTERPRETACIÓN

MCM6 c.1917+326C es una variante asociada con intolerancia a la lactosa en adultos cuando está presente en homocigosis (la presencia de dos alelos C; históricamente conocida como "'C/C-13910'") (Lewinsky 2005, Enattah 2002). Por el contrario, la presencia de uno o dos alelos T en esta posición aumenta la probabilidad de conservar la capacidad de digerir la lactosa en la edad adulta (persistencia de la lactasa). La frecuencia del alelo C es más elevada en los individuos de origen asiático, lo que concuerda con la alta prevalencia de intolerancia a la lactosa en estas poblaciones (base de datos gnomAD; rs4988235). En resumen, el genotipo homocigoto c.1917+326C cumple con nuestros criterios para ser clasificado como genotipo de riesgo establecido de padecer intolerancia a la lactosa.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La intolerancia a la lactosa es causada por una disminución de la capacidad de digerir la lactosa, un azúcar que se encuentra en la leche y en otros productos lácteos. Durante la lactancia, la lactosa se descompone de forma natural por una enzima llamada lactasa producida por las células epiteliales del intestino delgado. Sin embargo, la producción de lactasa cesa durante o después del destete y la mayoría de los mamíferos adultos, incluidos los humanos, son incapaces de digerir la lactosa. La deficiencia primaria de lactasa es la forma más común de la enfermedad.

EPIDEMIOLOGÍA

Aproximadamente el 65% de las personas en todo el mundo presentan intolerancia a la lactosa en la edad adulta, mientras que el resto de la población adulta conserva cierta capacidad para digerir la lactosa.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La intolerancia a la lactosa es un trastorno multifactorial.

FACTORES DE RIESGO

La deficiencia secundaria de lactasa es causada por daños en el intestino delgado asociados a infecciones, enfermedades u otros problemas. El tratamiento de la causa subyacente generalmente mejora la tolerancia a la lactosa. Los recién nacidos prematuros pueden presentar deficiencia de lactasa por retraso en el desarrollo, pero este trastorno suele desaparecer poco después del nacimiento.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Los individuos con intolerancia a la lactosa normalmente pueden consumir cantidades pequeñas o moderadas de leche u otros alimentos que contienen lactosa, y esta lactosa actúa como prebiótico para la flora intestinal. Sin embargo, si consumen grandes cantidades de lácteos que contienen lactosa, pueden experimentar distensión y dolor abdominal, flatulencia, náuseas y diarreas entre 30 minutos y 2 horas tras la ingestión de estos alimentos. Las personas con síntomas graves tienen dificultad para digerir incluso pequeñas cantidades de lactosa, pero pueden consumir sin presentar molestias ciertos productos lácteos procesados para reducir el contenido de lactosa. Numerosos trabajos científicos indican que los individuos capaces de digerir la lactosa también deberían disminuir el consumo de leche y otros productos lácteos ricos en lactosa, pero por motivos diferentes. La galactosa, uno de los azúcares que compone la lactosa, es considerada muy reactiva y se ha asociado al desarrollo de cataratas, aterosclerosis y otras enfermedades asociadas al envejecimiento.

REFERENCIAS DE PUBMED

11788828,16301215,20404261

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

SALUD DE LOS ÓRGANOS

Este apartado incluye una variedad de enfermedades relacionadas con los pulmones, los huesos, los riñones, el hígado, los ojos, las orejas, la nariz, la garganta, la sangre, la piel, el cabello y los dientes, entre otros. En esta sección se analiza la susceptibilidad genética a desarrollar diferentes tipos de enfermedades. Conocer esta información puede serle útil a su médico para determinar el plan de salud y el estilo de vida más adecuados para usted.

Susceptibilidad a enfermedad del hígado graso no alcohólico

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

PNPLA3 c.444C>G (p.Ile148Met), NM_025225, Heterocigoto, Riesgo establecido

QUÉ SIGNIFICA

Usted tiene un resultado genético que por sí solo no debería causar enfermedad. Sin embargo, puede implicar un riesgo mayor de padecer enfermedad del hígado graso no alcohólico comparado con la población general. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Sería beneficioso para usted modificar su estilo de vida.
- Comparta esta información con familiares que puedan estar en riesgo, puesto que podrían beneficiarse de una prueba genética.
- Considere recibir asesoramiento genético.
- Trate los resultados con su médico en la próxima revisión anual, puesto que estos resultados pueden tener impacto en su salud.
- Es posible que su médico le recomiende pruebas genéticas adicionales o de confirmación antes de tomar cualquier decisión clínica.

INTERPRETACIÓN

PNPLA3 c.444C>G (p.Ile148Met) es una variante de riesgo establecido de padecer enfermedad del hígado graso no alcohólico (EHGNA, también conocida como esteatosis hepática no alcohólica). Esta variante se ha observado en múltiples grupos étnicos con frecuencias que oscilan entre 13,8% en afroamericanos y 55% en latinos (base de datos gnomAD; rs738409). Esta variante está presente en ClinVar (ID: 341932). Estudios in vitro mostraron que la variante p.Ile148Met suprime la función de la proteína (He 2010). Los portadores de esta variante tienen un riesgo ligeramente mayor de padecer EHGNA comparado con la población general (OR = 2,10 [95% CI 1,78–2,48]; Xu 2015). En resumen, la variante p.Ile148Met cumple con nuestros criterios para ser clasificada como una variante de riesgo establecido de padecer enfermedad del hígado graso no alcohólico.

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La enfermedad del hígado graso no alcohólico (EHGNA, también conocida como esteatosis hepática no alcohólica), se caracteriza por la acumulación anormal de grasa en el hígado. Estos depósitos de grasas no están asociados a un consumo excesivo de alcohol, en cuyo caso la enfermedad se llamaría hígado graso alcohólico. Existen dos tipos de EHGNA: la esteatosis simple y la esteatohepatitis no alcohólica (EHNA). La esteatosis simple y la EHNA son dos enfermedades muy distintas. Las personas generalmente padecen un tipo de EHGNA u otro, aunque a veces las personas que sufren de un tipo serán diagnosticadas posteriormente con el otro. (Fuente: National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services). Para más información, visite <https://www.niddk.nih.gov/health-information/informacion-de-la-salud/enfermedades-higado/esteatohepatitis-no-alcoholica>.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

EPIDEMIOLOGÍA

La EHGNA es una de las causas más comunes de enfermedad hepática en los países occidentales. La mayoría de las personas con EHGNA padecen de hígado graso (esteatosis) simple. Pocas personas con EHGNA sufren de EHNA. Los expertos han estimado que alrededor del 20% de las personas con EHGNA padecen EHNA (Spengler 2015). Entre el 30 y el 40% de los adultos en Estados Unidos presentan EHGNA. Aproximadamente entre el 3% y el 12% de los adultos en Estados Unidos presentan EHNA (Spengler 2015). (Fuente: National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services).

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La EHGNA es una enfermedad multifactorial.

FACTORES DE RIESGO

Usted es más propenso a padecer EHGNA, ya sea esteatosis simple o EHNA, si presenta: sobrepeso u obesidad, resistencia a la insulina, niveles alterados de lípidos en sangre (puede incluir niveles elevados de triglicéridos), niveles alterados de colesterol (colesterol total elevado, LDL-C elevado o HDL-C bajo), síndrome metabólico, o uno o varios rasgos asociados al síndrome metabólico. El síndrome metabólico es un término utilizado para describir un conjunto de rasgos y enfermedades relacionados con el sobrepeso y la obesidad. Las personas con síndrome metabólico son más propensas a padecer diabetes de tipo 2 y enfermedades cardíacas. Los expertos creen que la EHGNA puede estar estrechamente relacionada con el síndrome metabólico. El síndrome metabólico se define como la presencia de al menos tres de las siguientes características clínicas: aumento del perímetro de la cintura, niveles elevados de triglicéridos en sangre, niveles bajos de colesterol HDL en sangre, hipertensión arterial, niveles de glucosa en sangre más elevados de lo normal, o diabetes tipo 2. Estudios científicos también sugieren que ciertos genes pueden aumentar la probabilidad de padecer EHGNA. Algunos grupos de investigación estudian genes que podrían estar implicados en la aparición de la EHGNA. Las personas que padecen EHGNA tienen una acumulación de grasa en el hígado que no está asociada al consumo de alcohol. Si tiene antecedentes personales de alcoholismo y enfermedad de hígado graso, es posible que su médico le diagnostique enfermedad hepática alcohólica en lugar de EHGNA. (Fuente: National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services).

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Si usted no padece enfermedad del hígado graso no alcohólico (EHGNA) o esteatohepatitis no alcohólica (EHNA), puede prevenirlas llevando una dieta saludable y manteniendo un peso corporal adecuado. Si padece EHGNA o EHNA, su médico le recomendará que baje de peso de manera gradual si es obeso o tiene sobrepeso. (Fuente: National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services). Para obtener más información, visite <https://www.niddk.nih.gov/health-information/liverdisease/nafl-d-nash/eating-diet-nutrition>.

REFERENCIAS DE PUBMED

20034933,25791171,26219858

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Destacable

ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES

Las enfermedades cardiovasculares pueden afectar a la capacidad del corazón para bombear sangre a las distintas partes del cuerpo. En muchos casos es posible realizar una intervención temprana para prevenir el desarrollo de la enfermedad si se logra identificar los factores genéticos. Conocer si tiene un riesgo mayor de desarrollar una enfermedad cardiovascular le permitirá a usted y a su médico personalizar el seguimiento clínico, adoptar estrategias de prevención y modificar su estilo de vida.

Susceptibilidad a síndrome de QT largo

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

KCNE1 c.253G= (p.Asn85=), NM_000219, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer síndrome de QT largo. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante KCNE1 c.253G>A (p.Asp85Asn).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

El síndrome de QT largo (SQTL) es un tipo de arritmia cardíaca (alteración del ritmo normal del corazón) caracterizado por una prolongación del intervalo QT en un electrocardiograma. Un intervalo QT prolongado indica que el impulso eléctrico tarda más en restablecerse antes del siguiente latido del corazón. Los pacientes afectados pueden presentar desmayos (síncope), generalmente durante períodos de actividad física y emociones intensas. En algunos casos, la arritmia puede ocurrir durante el sueño o desencadenarse por ruidos repentinos. El SQTL también puede producir un paro cardiorrespiratorio o la muerte súbita. El SQTL puede manifestarse en cualquier momento desde la infancia hasta la edad adulta, pero aparece más comúnmente en los preadolescentes hasta los 20 años. Los síntomas pueden variar de una persona afectada a otra, incluso dentro de la misma familia. Las personas con SQTL pueden presentar algunos, todos o ninguno de estos síntomas. Algunas personas con variantes que se ha constatado que causan SQTL nunca padecerán la enfermedad. El síndrome de Romano-Ward se refiere a un QT prolongado sin manifestaciones extracardíacas.

EPIDEMIOLOGÍA

Se estima que la prevalencia del síndrome de QT largo (SQTL) oscila entre 1/2.000 y 1/2.500 personas. Se ha registrado en todos los grupos étnicos. El SQTL es más común en mujeres que en hombres.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

Hay muchos tipos de SQTL, tanto hereditarios como adquiridos. El SQTL hereditario (o mendeliano) se transmite mayoritariamente de modo autosómico dominante. El SQTL adquirido es complejo y multifactorial y se debe a una multitud de factores que pueden prolongar el intervalo QT, como ciertos medicamentos y variantes genéticas.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

FACTORES DE RIESGO

Los pacientes con SQTl deben evitar los siguientes factores de riesgo: deportes de competición, medicamentos que prolongan el intervalo QT o causan taquicardia ventricular helicoidal (torsade de pointes), y desequilibrio hidroelectrolítico. Las personas con SQTl deben considerar evitar una amplia gama de medicamentos, entre ellos: antibióticos (incluidas las fluoroquinolonas), antiarrítmicos, anticancerígenos (incluido el tamoxifeno), antidepresivos (incluidos los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina), antipsicóticos, supresores del apetito, y estimulantes del SNC. Puede encontrar una lista más completa de estos medicamentos en: <https://crediblemeds.org/>. Consulte siempre con su médico antes de cambiar sus medicamentos o su manejo médico. Su médico le indicará qué medicamentos, con o sin receta, podrían ocasionar episodios de SQTl. También puede presentar episodios de la enfermedad si tiene vómitos o diarrea excesivos, u otras afecciones que produzcan una disminución de los niveles sanguíneos de potasio o sodio. Estas afecciones incluyen los trastornos de la conducta alimentaria como la anorexia nerviosa y la bulimia, y algunos trastornos de la tiroides. (Fuente: National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services).

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Si usted presenta SQTl su médico le recomendará el mejor tratamiento en función de: si ha presentado síntomas como desmayos o una parada cardiorrespiratoria (PCR) súbita; el tipo de SQTl; el riesgo de sufrir desmayos o una PCR; y el tratamiento que le sea más cómodo. Las personas que padecen SQTl y no tienen síntomas deberían modificar su estilo de vida para disminuir el riesgo de padecer desmayos o una PCR. Los cambios en el estilo de vida deberían incluir: evitar ciertos deportes y ejercicios intensos como la natación, ya que pueden causar arritmias. También es aconsejable evitar medicamentos que puedan desencadenar arritmias como ciertos fármacos que se utilizan para tratar las alergias, las infecciones, la hipertensión arterial, los niveles elevados de colesterol en la sangre, la depresión o las arritmias. En algunos casos, también se puede indicar el uso de medicamentos como los betabloqueantes, que disminuyen el riesgo de presentar síntomas al disminuir la frecuencia cardíaca. Si su médico cree que usted tiene un riesgo mayor de presentar complicaciones asociadas al SQTl, le puede recomendar tratamientos más agresivos además de los medicamentos y los cambios en el estilo de vida. Estos tratamientos pueden incluir la implantación quirúrgica de un dispositivo como un marcapasos o un desfibrilador automático implantable (DAI; este dispositivo ayuda a controlar las arritmias), o una cirugía de los nervios que regulan la frecuencia cardíaca. (Fuente: National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services.)

REFERENCIAS DE PUBMED

10973849

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

SALUD DE LOS ÓRGANOS

Este apartado incluye una variedad de enfermedades relacionadas con los pulmones, los huesos, los riñones, el hígado, los ojos, las orejas, la nariz, la garganta, la sangre, la piel, el cabello y los dientes, entre otros. En esta sección se analiza la susceptibilidad genética a desarrollar diferentes tipos de enfermedades. Conocer esta información puede serle útil a su médico para determinar el plan de salud y el estilo de vida más adecuados para usted.

Susceptibilidad a enfermedad renal crónica

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

APOL1 WT , NM_145343, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer enfermedad renal crónica. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta los alelos G1* o G2** de APOL1; es decir, presenta un genotipo silvestre (sin mutaciones). *G1: APOL1, NM_145343 c.[1072A>G;1200T>G] (p.[Ser358Gly;Ile400Met]) **G2: APOL1, NM_145343 c.1212_1217delTTATAA (p.Asn404_Tyr405del).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

En la enfermedad renal crónica (ERC) los riñones están dañados y no pueden filtrar la sangre adecuadamente. La enfermedad se considera "crónica" porque el daño renal ocurre lentamente durante un período prolongado. El daño renal hace que se acumulen desechos metabólicos en el cuerpo. La ERC también puede causar otros problemas de salud. La función principal de los riñones es filtrar el exceso de agua y los desechos metabólicos de la sangre para formar la orina. Para que el cuerpo funcione adecuadamente, los riñones deben regular los niveles de electrolitos y otros minerales (por ejemplo, calcio, fósforo, sodio y potasio) que circulan por la sangre. Los riñones también secretan hormonas que regulan la tensión arterial, la producción de glóbulos rojos y la densidad mineral ósea. Esta enfermedad a menudo empeora con el tiempo y puede llegar a causar insuficiencia renal. Si se produce insuficiencia renal, será necesario realizar diálisis o un trasplante de riñón. (Fuente: National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services). Para más información visite: <https://www.niddk.nih.gov/health-information/informacion-de-la-salud/enfermedades-rinones/informacion-general>.

EPIDEMIOLOGÍA

La ERC es común en adultos en Estados Unidos, con más de 30 millones de personas posiblemente afectadas (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. Hoja informativa nacional sobre la enfermedad renal crónica, disponible en https://www.cdc.gov/kidneydisease/pdf/kidney_factsheet_spanish_508.pdf. Consultado el 5 de julio de 2019).

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La enfermedad renal crónica es de origen multifactorial.

FACTORES DE RIESGO

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

La diabetes es la causa principal de ERC. Los niveles elevados de glucosa (azúcar) en sangre asociados a la diabetes pueden dañar los vasos sanguíneos de los riñones. Aproximadamente 1 de cada 3 personas con diabetes padece ERC (CDC, 2019). La hipertensión arterial es la segunda causa principal de ERC, que al igual que los niveles elevados de azúcar, también puede dañar los vasos sanguíneos de los riñones. Aproximadamente 1 de cada 5 adultos con hipertensión arterial padece de ERC (CDC, 2017). Múltiples estudios científicos muestran una asociación entre los trastornos renales y los trastornos cardíacos. Las personas con trastornos cardíacos tienen riesgo mayor de padecer un trastorno renal, y viceversa. Varios grupos de investigación están realizando estudios para entender mejor la asociación entre ambos tipos de enfermedades. Si su madre, su padre, su hermana o su hermano padecen de insuficiencia renal, usted tiene riesgo de padecer ERC. La enfermedad renal a menudo se transmite de forma hereditaria. Si usted padece enfermedad renal, recomiende a sus familiares que se sometan a pruebas renales. Su riesgo de padecer enfermedad renal aumenta con la edad. Cuanto más tiempo padezca de diabetes, hipertensión arterial u otra enfermedad cardíaca, mayor será la probabilidad de que padezca de enfermedad renal. Los afroamericanos, los hispanos y los indios americanos tienden a tener un riesgo mayor de padecer ERC (Race, ethnicity, and kidney disease. Sitio web de NIDDK. www.niddk.nih.gov. Publicado el 13 de junio de 2017. Consultado el 13 de junio de 2017). El aumento del riesgo en estos grupos étnicos se debe principalmente a una incidencia mayor de diabetes e hipertensión arterial. Varios grupos de investigación están realizando estudios para encontrar otras causas relacionadas con este aumento del riesgo.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Usted puede proteger sus riñones mediante la prevención o el manejo adecuado de las enfermedades que causan daño renal, como por ejemplo la diabetes y la hipertensión arterial. Le recomendamos que consulte con su médico sobre la salud de sus riñones en la próxima consulta. Puede que usted no presente ningún síntoma en etapas tempranas de la enfermedad, por lo que realizarse pruebas puede ser la única manera de saber si sus riñones están sanos. Su médico le ayudará a decidir con qué frecuencia debe realizarse estas pruebas. Acuda inmediatamente a un especialista si contrae una infección urinaria, ya que ésta podría causar daños al riñón de no ser tratada.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Susceptibilidad a fibrosis pulmonar

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MUC5B c.-3133G=, NM_002458, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer fibrosis pulmonar. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante MUC5B c.-3133G>T.

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La fibrosis pulmonar es una enfermedad caracterizada por el desarrollo de tejido cicatricial en los pulmones con el transcurso de los años. El tejido se vuelve grueso y duro, lo que dificulta la respiración e interfiere con la oxigenación de la sangre. (Fuente: <https://medlineplus.gov/spanish/pulmonaryfibrosis.html>) (National Library of Medicine (US). Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library; 2013 Sep 16 [cita del 1 de marzo de 2018]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/idiopathic-pulmonary-fibrosis>. Más información en <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/idiopathic-pulmonary-fibrosis>).

EPIDEMIOLOGÍA

La fibrosis pulmonar idiopática tiene una prevalencia estimada de 13-20 por cada 100.000 personas en todo el mundo. En Estados Unidos existen aproximadamente 100.000 personas afectadas y cada año se diagnostican de 30.000 a 40.000 casos nuevos. La fibrosis pulmonar familiar es menos común que la esporádica. Solo un porcentaje pequeño de casos de fibrosis pulmonar idiopática parecen transmitirse en familias. (National Library of Medicine (EE. UU.). Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library; 2013 Sep 16 [cita del 1 de marzo de 2018]. Disponible en <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/idiopathic-pulmonary-fibrosis>).

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La fibrosis pulmonar es una enfermedad multifactorial.

FACTORES DE RIESGO

Las causas de la fibrosis pulmonar incluyen contaminantes ambientales, algunos medicamentos, enfermedades que afectan al tejido conectivo, o enfermedades pulmonares intersticiales. Las enfermedades pulmonares intersticiales constituyen el grupo más amplio de enfermedades que causan inflamación o acumulación de tejido cicatricial (fibrosis) en los pulmones. En la mayoría de los casos no se conoce la causa, por lo que recibe el nombre de fibrosis pulmonar idiopática (FPI). (Fuente: <https://medlineplus.gov/spanish/pulmonaryfibrosis.html>). Los factores que pueden aumentar el riesgo de sufrir FPI son el tabaquismo y las infecciones virales provocadas por patógenos como: el virus Epstein-Barr (que causa mononucleosis), el virus de la gripe A, el virus de la hepatitis C, el VIH y el virus del herpes tipo 6. La genética también puede influir en la aparición de FPI. Se han registrado algunas familias con al menos dos miembros afectados. Algunos grupos de investigación han encontrado que 9 de cada 10 personas que sufren FPI también padecen la enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE). La ERGE es una enfermedad que causa que el jugo gástrico suba hasta la garganta. Algunas personas que padecen ERGE pueden aspirar pequeñas gotas de jugo gástrico

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

de forma regular. Este jugo ácido puede dañar los pulmones y provocar FPI. Se necesitan estudios científicos adicionales para corroborar esta teoría. (Fuente: National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services).

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Su médico puede diagnosticarle fibrosis pulmonar a partir de su historia clínica, sus pruebas de imagen, una biopsia, o sus pruebas de función pulmonar. Aunque aún no existe tratamiento que cure la enfermedad, usted puede adoptar medidas que ayuden a aliviar los síntomas y a mejorar su calidad de vida; por ejemplo, el uso de medicamentos, la terapia con oxígeno, la rehabilitación pulmonar, o un trasplante de pulmón. (Fuente: <https://medlineplus.gov/spanish/pulmonaryfibrosis.html>).

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Susceptibilidad a hemocromatosis hereditaria

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

HFE c.[187C=>845G=] (p.[His63=>Cys282=]), NM_000410, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer hemocromatosis hereditaria. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta las variantes analizadas c.187C>G (p.His63Asp) o c.845G>A (p.Cys282Tyr) en HFE.

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La hemocromatosis hereditaria (HH) es un trastorno relacionado con una absorción excesiva del hierro que ingerimos con la dieta. Este exceso de hierro se acumula en los tejidos y órganos del cuerpo, especialmente en la piel, el corazón, el hígado, el páncreas y las articulaciones. Debido a que los humanos no podemos aumentar la excreción de hierro, con el tiempo esta sobrecarga puede dañar los tejidos y órganos. Los síntomas iniciales de la HH son inespecíficos, entre ellos la fatiga, el dolor en las articulaciones, el dolor abdominal y la pérdida de la libido. Los signos y síntomas que aparecen posteriormente pueden incluir artritis, hepatopatías, diabetes, cardiopatías y cambios en la pigmentación de la piel. La aparición y la progresión de los síntomas pueden verse afectadas por factores ambientales y de estilo de vida, la cantidad de hierro en la dieta, el consumo de alcohol y las infecciones. La HH se clasifica según la edad de inicio, el gen involucrado y el modo de herencia. El tipo 1 (asociado con variantes en el gen HFE y la forma más común de la enfermedad) y el tipo 4 (también conocido como "enfermedad de la ferroportina") tienen su inicio en la edad adulta. Los hombres con hemocromatosis de tipo 1 o 4 a menudo presentan síntomas entre los 40 y 60 años, y las mujeres generalmente después de la menopausia. La hemocromatosis de tipo 2 es un trastorno que aparece en adultos jóvenes en el que la acumulación de hierro puede comenzar de forma temprana y los primeros síntomas pueden aparecer durante la infancia. La disminución o ausencia de secreción de hormonas sexuales se hace evidente antes de los 20 años. Por lo general, el comienzo de la menstruación en las mujeres es normal, pero luego se interrumpe al cabo de pocos años. Los hombres pueden presentar una pubertad tardía o síntomas relacionados con la disminución de los niveles de hormonas sexuales. Si los pacientes con HH de tipo 2 no reciben tratamiento, los problemas cardiovasculares se hacen patentes antes de los 30 años. La edad de inicio de la hemocromatosis de tipo 3 suele estar en un punto intermedio entre las edades de los tipos 1 y 2, y los síntomas aparecen generalmente antes de los 30 años (National Library of Medicine (EE. UU.). Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library; 2013 Sep 16 [cited 2018 Mar 1]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/hereditary-hemochromatosis>.) Para más información, visite <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1440/>.

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia estimada de HH de tipo 1 clínicamente diagnosticada oscila entre 1/200 y 1/500 individuos, y es más común en personas con ascendencia noreuropea.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La HH de tipo 1, 2 y 3 se heredan de forma autosómica recesiva. El tipo 4 se hereda de forma autosómica dominante.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

FACTORES DE RIESGO

Las personas con HH deberían evitar el uso de medicamentos a base de hierro, dietas ricas en hierro, suplementos de minerales, vitamina C en exceso y mariscos crudos. Se recomienda evitar el consumo de alcohol en individuos con enfermedad hepática.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con variantes genéticas de susceptibilidad a HH o que presenten síntomas, que informen a sus médicos. Se recomienda una consulta con su profesional de salud y/o asesor genético, ya que puede ser necesaria una evaluación adicional. Debido a que los individuos con HH bioquímica a menudo no presentan síntomas, considere realizarse un análisis de sangre para comprobar los niveles de hierro, incluyendo la ferritina sérica y la capacidad total de fijación del hierro (CTFH). La restricción del hierro en la dieta puede ser efectiva en casos leves. En pacientes con manifestaciones clínicas se deben considerar otros tratamientos como la flebotomía o el uso de agentes quelantes del hierro.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Susceptibilidad a pancreatitis

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

CTRC c.760C= (p.Arg254=), NM_007272, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer pancreatitis. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante CTCRC c.760C>T (p.Arg254Trp).

Susceptibilidad a pancreatitis

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

SPINK1 c.101A= (p.Asn34=), NM_003122, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer pancreatitis. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante SPINK1 c.101A>G (p.Asn34Ser).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La pancreatitis es una enfermedad causada por la inflamación del páncreas. El páncreas es una glándula de gran tamaño situada detrás del estómago y próxima al duodeno, la primera porción del intestino delgado. El páncreas tiene dos funciones principales: producir insulina y producir jugos digestivos (enzimas) que ayudan a digerir los alimentos. Estas enzimas digieren los alimentos en el intestino. La pancreatitis se produce cuando las enzimas dañan el páncreas y causan inflamación. La pancreatitis puede ser aguda o crónica. Ambas formas son graves y pueden producir complicaciones. La pancreatitis aguda ocurre repentinamente y tiene corta duración. La mayoría de las personas con pancreatitis aguda se recuperan y con tratamiento la enfermedad desaparece en unos pocos días. Algunas personas pueden presentar una forma más grave de pancreatitis aguda que requiere hospitalización prolongada. La pancreatitis crónica es una enfermedad de larga duración en la que el páncreas no sana o mejora; en su lugar, la glándula empeora con el tiempo y puede sufrir daños permanentes. (Fuente: National Institute of Diabetes & Digestive & Kidney Diseases; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services). Para obtener más información, visite <https://www.niddk.nih.gov/health-information/digestive-diseases/pancreatitis>.

EPIDEMIOLOGÍA

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

La prevalencia de la pancreatitis aguda ha aumentado en los últimos años, aunque no se conocen bien las causas. Cada año, se producen alrededor de 275.000 hospitalizaciones por pancreatitis aguda en Estados Unidos (Forsmarck, 2016). Aunque la pancreatitis es poco frecuente durante la infancia, el número de niños afectados con pancreatitis aguda ha aumentado. La pancreatitis crónica es menos común, con alrededor de 86.000 hospitalizaciones registradas cada año (Ketwaroo, 2015).

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La pancreatitis es una enfermedad multifactorial. Existen otros tipos de pancreatitis conocidas como pancreatitis hereditarias, que pueden transmitirse de forma autosómica dominante o recesiva.

FACTORES DE RIESGO

Las causas más comunes de las pancreatitis aguda y crónica son: los cálculos biliares, el consumo excesivo de alcohol, los trastornos pancreáticos de origen genético y algunos medicamentos. Otras causas son: las infecciones, tanto virales como parasitarias, los traumatismos abdominales, el cáncer de páncreas, someterse a un tipo de procedimiento conocido como colangiopancreatografía retrógrada endoscópica (CPRE) para tratar otra afección, o presentar un páncreas divisum (trastorno congénito caracterizado por la falta de fusión entre las porciones ventral y dorsal del páncreas).

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Una dieta hipercalórica rica en grasas puede conducir a un aumento de niveles de lípidos en sangre, lo que aumenta el riesgo de padecer pancreatitis. Usted puede disminuir su riesgo de padecer pancreatitis si lleva una dieta saludable baja en grasas. (Fuente: National Institute of Diabetes & Digestive & Kidney Diseases; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services).

REFERENCIAS DE PUBMED

21878561,25675419,26258891,26656134,28177868

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Trastornos asociados a SERPINA1

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

SERPINA1 Pi*MM , NM_001127701, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer trastornos asociados a SERPINA1. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta las variantes SERPINA1 Pi*S (c.863A>T [p.Glu288Val]) o Pi*Z (c.1096G>A [p.Glu366Lys]). Tenga en cuenta que Pi*MM se refiere al genotipo silvestre (sin mutaciones).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

Los trastornos asociados a SERPINA1 representan un grupo de enfermedades causadas por variantes en este gen. La deficiencia de alfa-1-antitripsina (DAAT) es la condición de base y se caracteriza por trastornos respiratorios y hepáticos debido a la acumulación de alfa-1 antitripsina (AAT) o a la disminución de sus niveles de expresión.

Los signos y síntomas de la enfermedad y la edad de inicio varían de un individuo a otro. Las personas con DAAT generalmente manifiestan los primeros signos y síntomas respiratorios entre los 20 y 50 años de edad. Los primeros síntomas en aparecer son la dificultad para respirar después de realizar actividades ligeras, la disminución de la capacidad física y la presencia de sibilancias. Otros signos y síntomas pueden incluir adelgazamiento, infecciones respiratorias recurrentes, fatiga y taquicardia postural ortostática (aumento de la frecuencia cardíaca al ponerse de pie). Los individuos afectados a menudo padecen enfisema, una neumopatía causada por el daño alveolar (los alvéolos son pequeños sacos de aire en los pulmones). Las manifestaciones típicas del enfisema pulmonar incluyen dificultad para respirar, tos seca y tórax en tonel. Fumar o exponerse al humo del tabaco acelera el daño pulmonar y la aparición de los síntomas del enfisema.

Alrededor del 10% de los niños en edad de lactancia que tienen DAAT presentan daño hepático que a menudo causa una coloración amarillenta de la piel y de la esclerótica de los ojos (ictericia). Aproximadamente el 15% de los adultos con DAAT presentan cirrosis hepática debido a la formación de tejido cicatricial en este órgano. Los signos de la cirrosis incluyen distensión abdominal (por acumulación de líquido, o ascitis), edema (hinchazón) de las extremidades inferiores, e ictericia. Los individuos con DAAT también están en riesgo de padecer un tipo de cáncer hepático llamado carcinoma hepatocelular.

En casos menos frecuentes, los individuos con DAAT pueden padecer paniculitis, una afección cutánea caracterizada por el endurecimiento de la piel y la presencia de máculas o lesiones abultadas. La gravedad y la edad de inicio de la paniculitis varían considerablemente. (Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos. Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library; 16 de septiembre de 2013 [citado 8 de febrero de 2018]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/>.)

Se ha observado que algunos genotipos de SERPINA1 aumentan únicamente el riesgo de presentar ciertas manifestaciones de la DAAT, como la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) o el enfisema. Algunos estudios publicados muestran que fumar o exponerse al humo del tabaco pueden determinar si los individuos con ciertos genotipos llegan a presentar síntomas relacionados con la DAAT.

EPIDEMIOLOGÍA

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

La prevalencia estimada de la DAAT oscila entre 1/1.500 y 1/3.500 individuos en caucásicos de ascendencia europea (particularmente en los países escandinavos). La prevalencia estimada de la DAAT en Norteamérica oscila entre 1/5.000 y 1/7.000 individuos. La DAAT es poco frecuente en las poblaciones asiáticas y africanas.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

Esta enfermedad se hereda de forma autosómica codominante. Codominancia significa que dos versiones diferentes del gen pueden estar activas (o expresarse) y ambas contribuyen al rasgo genético. La versión (el alelo) más común del gen SERPINA1, conocido como alelo M, se asocia a niveles normales de AAT. La mayoría de las personas en la población general tiene dos copias del alelo M (genotipo MM). Otras versiones del gen SERPINA1 se asocian a una disminución de los niveles de AAT. Por ejemplo, el alelo S se asocia a una disminución moderada de los niveles de AAT, y el alelo Z, a niveles muy bajos. Los individuos con dos copias del alelo Z (genotipo ZZ) probablemente presenten DAAT. Las personas con la combinación SZ tienen un riesgo mayor de padecer una enfermedad respiratoria como el enfisema, especialmente si fuman. A nivel mundial, se estima que aproximadamente 161 millones de personas tienen una copia del alelo S o Z, y una copia del alelo M (genotipo MS o MZ). Los individuos con combinaciones alélicas MS (o SS) generalmente producen niveles de AAT suficientes para proteger los pulmones. Sin embargo, las personas con alelos MZ tienen un riesgo ligeramente mayor de presentar deterioro de la función respiratoria o hepática. (Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos). Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library; 16 de septiembre de 2013 [citado 8 de febrero de 2018]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/>.

FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo que pueden empeorar los síntomas de los trastornos asociados a SERPINA1 incluyen la exposición al humo del tabaco (fumador activo y fumador pasivo), gases irritantes, polvo mineral, vapores tóxicos, niveles elevados constantes de contaminación atmosférica o ciertos químicos (contaminantes agrícolas). Los portadores también presentan un riesgo mayor de padecer enfermedades respiratorias cuando se exponen al humo del tabaco y a niveles elevados constantes de contaminación atmosférica.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con esta enfermedad que hablen con su médico sobre su afección y consideren consultar con un neumólogo, un dermatólogo y un gastroenterólogo/hepatólogo para tratar las opciones de manejo médico. El tratamiento médico para las personas con enfermedad respiratoria puede incluir la administración de corticosteroides, broncodilatadores u otro tipo de tratamiento como la rehabilitación pulmonar, o la terapia con vitamina E en niños en período de lactancia. Los portadores deberían hablar con su pareja para que considere someterse a pruebas genéticas si desean tener hijos. Los portadores también deben evitar exponerse a factores que puedan aumentar el riesgo de padecer una enfermedad respiratoria. Se recomienda que consulte con su médico y/o asesor genético ya que podría necesitar pruebas adicionales.

REFERENCIAS DE PUBMED

20301692,26052388,27399863,27514595

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

SUSCEPTIBILIDAD A PRESENTAR CÁNCER

El cáncer es una enfermedad común. Aproximadamente una de cada tres personas padecerá algún tipo de cáncer a lo largo de su vida, generalmente debido a exposiciones ambientales, hábitos y estilo de vida. Algunos individuos nacen con variantes genéticas que pueden predisponerles a ciertos tipos de cáncer a lo largo de su vida. Conocer si tiene un riesgo mayor de padecer ciertos tipos de cáncer le permitirá a usted y a su médico personalizar su seguimiento clínico, adoptar estrategias de prevención y modificar su estilo de vida.

Susceptibilidad a cáncer asociado a CHEK2

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

CHEK2 c.599T= (p.Ile200=), NM_001005735, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer cáncer asociado a mutaciones en CHEK2. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante CHEK2 c.599T>C (p.Ile200Thr).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La predisposición a padecer cáncer asociado a variantes en CHEK2 es un trastorno hereditario que se caracteriza por un aumento del riesgo de padecer varios tipos de cáncer. La proteína CHEK2 participa en la reparación del ADN. Los cánceres de mama, de próstata y colorrectales son los tipos de cáncer asociados a este trastorno con mayor frecuencia. Algunos estudios han encontrado que las variantes en este gen confieren un riesgo mayor de padecer cáncer de tiroides, pulmón, riñón y ovario. Según la variante que se identifique, las mujeres pueden tener entre 2 y 3 veces más riesgo de padecer cáncer de mama, y los hombres pueden presentar un aumento significativo del riesgo de padecer cáncer de próstata y de mama. Los portadores de variantes de riesgo en CHEK2 pueden padecer cáncer a edades más tempranas en comparación con individuos sin mutaciones. Los síntomas pueden variar entre individuos, incluso dentro de la misma familia. Los individuos con predisposición a padecer cáncer asociado a variantes en CHEK2 pueden presentar algunos, todos o ninguno de estos síntomas.

EPIDEMIOLOGÍA

Se estima que aproximadamente el 1% de todos los casos de cáncer de mama están relacionados con variantes en CHEK2. La frecuencia de portadores es más elevada en países de Europa del norte y del este (1-2%), pero varía según la población. La frecuencia de portadores estimada en Estados Unidos es del 0,3-0,4%, aunque puede ser mayor para variantes específicas.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La susceptibilidad a padecer cáncer asociado a CHEK2 se hereda de forma autosómica dominante.

FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo de padecer cáncer incluyen, entre otros, el género, la edad, el origen étnico, la obesidad, el sedentarismo, el tabaquismo y el consumo excesivo de alcohol, así como los antecedentes familiares de cáncer.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con esta enfermedad que informen a sus médicos sobre su afección, y consideren consultar con un oncólogo y un asesor genético especializado en oncología para tratar las opciones de manejo médico. El tratamiento puede incluir cirugía, quimioterapia y radiación. Se recomienda consultar con su médico y/o asesor genético, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

REFERENCIAS DE PUBMED

11967536,14612911,15122511,15492928,17085682,18172190,18759107,21807500,21876083,22006311,22058428,23713947,24918820

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Susceptibilidad a melanoma

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MC1R c.252C= (p.Asp84=), NM_002386, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer melanoma. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante MC1R c.252C>A (p.Asp84Glu).

Susceptibilidad a melanoma

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MC1R c.425G= (p.Arg142=), NM_002386, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer melanoma. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante MC1R c.425G>A (p.Arg142His).

Susceptibilidad a melanoma

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MC1R c.451C= (p.Arg151=), NM_002386, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer melanoma. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante MC1R c.451C>T (p.Arg151Cys).

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Susceptibilidad a melanoma

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MC1R c.464T= (p.Ile155=), NM_002386, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer melanoma. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante MC1R c.464T>C (p.Ile155Thr).

Susceptibilidad a melanoma

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MC1R c.478C= (p.Arg160=), NM_002386, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer melanoma. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante MC1R c.478C>T (p.Arg160Trp).

Susceptibilidad a melanoma

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

MC1R c.880G= (p.Asp294=), NM_002386, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer melanoma. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante MC1R c.880G>C (p.Asp294His).

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La piel nos protege del calor, las radiaciones solares, los traumatismos y las infecciones. La piel también ayuda a regular la temperatura corporal y almacena agua y grasa. El cáncer de piel es el tipo de cáncer más frecuente. Suele aparecer en zonas de la piel que han estado expuestas al sol, aunque también pueden desarrollarse en otras partes del cuerpo. La piel está compuesta por varias capas. El cáncer de piel se origina en la epidermis, capa más externa compuesta por células escamosas, células basales y melanocitos. Existen varios tipos de cáncer de piel. El melanoma es más agresivo que la mayoría de los otros tipos de cáncer de piel. Si no se detecta en etapas tempranas, un melanoma probablemente invadirá los tejidos adyacentes y se extenderá por todo el cuerpo. Cada año aumenta el número de casos de melanoma. Solo el 2% de todos los cánceres cutáneos son melanomas, pero están asociados a una tasa de mortalidad mayor. (Datos del Consejo editorial del PDQ® sobre cribado y prevención. PDQ - Prevención del cáncer de piel. Bethesda, MD: National Cancer Institute. Actualizado el 21 de junio de 2017. Disponible en <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/piel/paciente/prevencion-piel-pdq>. Consultado el 2 de marzo de 2018). Más información en <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/piel>.

EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de melanoma ha aumentado durante los últimos 30 años. Un melanoma tiende a extenderse hacia tejidos adyacentes y otras partes del cuerpo, por lo que puede ser difícil de curar. La detección y tratamiento tempranos de este tipo de cáncer de piel pueden ayudar a prevenir la muerte por esta enfermedad.

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

El cáncer de piel es una enfermedad multifactorial.

FACTORES DE RIESGO

Algunos estudios sugieren que la exposición a las radiaciones ultravioletas (UV) y la sensibilidad cutánea de cada persona a estas radiaciones son factores de riesgo de padecer cáncer de piel. Las radiaciones UV son rayos invisibles provenientes de la energía solar. Las lámparas solares y las camas de bronceado también emiten radiaciones UV. Algunos factores de riesgo de padecer melanoma son: presentar una tez blanca (incluye: piel blanca que se quema o en la que aparecen pecas fácilmente; piel que no se broncea o se broncea muy poco; ojos azules, verdes o claros; cabello rojo o rubio); exposición a la luz solar natural o artificial (como en las camas de bronceado) durante períodos prolongados; antecedentes personales de quemaduras solares con ampollas, especialmente durante la niñez o la adolescencia; presencia de varios lunares grandes o muchos pequeños; antecedentes familiares de presentar lunares atípicos (síndrome de nevus displásico); antecedentes familiares o personales de melanoma; ser caucásico. Aunque tener una tez blanca es un factor de riesgo de padecer melanoma u otro tipo de cáncer de piel, las personas de cualquier color de piel pueden sufrir cáncer de piel.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Aunque no se ha comprobado que proteger la piel y los ojos del sol disminuye la posibilidad de padecer cáncer de piel, los expertos recomiendan: usar protector solar que proteja contra las radiaciones UV; evitar exposición al sol durante períodos prolongados, especialmente en las horas de máxima radiación; usar camisas de manga larga, pantalones largos, sombreros y gafas de sol mientras realiza actividades al aire libre.

REFERENCIAS DE PUBMED

26389434

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

TRASTORNOS DE COAGULACIÓN

La coagulación sanguínea es el sistema de control de la hemostasia en el organismo, es decir, el mecanismo por el cual se detiene el proceso de sangrado ante un vaso sanguíneo lesionado siendo éste reparado posteriormente. Algunas variantes genéticas conocidas pueden implicar una mayor predisposición a desarrollar coágulos sanguíneos (conocido como hipercoagulabilidad), mientras que otras pueden disminuir dicha capacidad (también conocido como diátesis hemorrágica). Conocer este riesgo puede ayudarle a usted y a su médico a personalizar su seguimiento clínico y modificar su estilo de vida con el objetivo de disminuir el riesgo de presentar trombosis o sangrado.

Enfermedad tromboembólica venosa

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

F2 c.*97G=, NM_000506, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer una trombosis venosa profunda. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante F2 c.*97G>A.

Enfermedad tromboembólica venosa

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

F5 c.1601G= (p.Arg534=), NM_000130, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer una trombosis venosa profunda. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante F5 c.1601G>A (p.Arg534Gln).

Enfermedad tromboembólica venosa

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

SERPINC1 c.1246G= (p.Ala416=), NM_000488, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer una trombosis venosa profunda. Vea los detalles en el informe.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante SERPINC1 c.1246G>T (p.Ala416Ser).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La enfermedad tromboembólica venosa, en la que se enmarca tanto la trombosis venosa profunda, como el embolismo pulmonar, es la formación de coágulos en el sistema venoso profundo causando la obstrucción del mismo. Es un proceso grave, que puede ser severo, incluso mortal, cuyos signos, síntomas y pronóstico variarán en función de la localización y severidad del vaso obstruido. Se considera una enfermedad crónica (ya que puede ser recurrente) y no exenta de secuelas a largo plazo (ej: síndrome postrombótico, hipertensión pulmonar crónica...). Para más información, visite <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/venous-thromboembolism>.

EPIDEMIOLOGÍA

Se desconoce el número exacto de personas afectadas por una TVP/EP, aunque se estima una incidencia de hasta 900.000 casos al año (1-2/1.000 personas) en Estados Unidos. (Fuente: Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades; <https://www.cdc.gov/ncbddd/dvt/data.html>).

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La enfermedad tromboembólica venosa se debe a causas multifactoriales.

FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo de padecer un evento tromboembólico son múltiples entre los que se incluyen 1) antecedentes previos de TVP; 2) ser portador de un estado de hipercoagulabilidad; 3) realizar tratamiento hormonal (anticonceptivos orales, tratamiento hormonal sustitutivo...); 4) lesiones venosas profundas secundarias a cirugías, fracturas, traumatismos etc...; 5) la inmovilización prolongada; 6) el embarazo y el puerperio; 7) ser portador de un catéter venoso central; 8) padecer una neoplasia activa en tratamiento antitumoral; 9) la edad aumenta el riesgo de trombosis, si bien este se puede producir a cualquiera edad; 10) el sobrepeso /obesidad; 11) el tabaquismo. Fuente: National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Usted puede adoptar medidas para prevenir un evento tromboembólico (trombosis venosa profunda/ embolismo pulmonar). Si tiene más riesgo de padecer esta enfermedad le recomendamos que 1) se realice chequeos de forma regular; 2) avise a su médico de su situación de aumento de riesgo de trombosis y siga las recomendaciones que le pauten, ya que en ocasiones precisará tratamiento anticoagulante de forma preventiva (cirugías, fracturas, inmovilizaciones prolongadas, vuelos en avión superiores a 6-8 horas, puerperio, etc.); 3) realice una vida activa ya que la inactividad física aumenta el riesgo de trombosis; 4) evite el consumo de tabaco y el sobrepeso.

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

Los trastornos neurológicos son enfermedades que afectan al sistema nervioso (el cerebro, la médula espinal y los nervios), a la cognición, y a las funciones sensoriales y musculares del cuerpo. Conocer esta información puede ser de utilidad para tomar decisiones acerca de su estilo de vida.

Susceptibilidad a enfermedad de Alzheimer

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

APOE e2/e3 , NM_000041, Heterocigoto, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer la enfermedad de Alzheimer. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Este genotipo se conoce tradicionalmente como heterocigoto con alelos e2* (variante) y e3** (silvestre, sin mutaciones). APOE e2/e3 es considerado un genotipo protector establecido frente a la enfermedad de Alzheimer (EA) de inicio tardío. El alelo e2 está presente en muchas poblaciones con una frecuencia global aproximada del 8-9% (revisado en Liu 2013). Este genotipo se asocia con una función protectora (OR = 0,6 [IC del 95%: 0,5-0,8], revisado en: Nicolas 2016 y Liu 2013). En resumen, el genotipo APOE e2/e3 cumple con nuestros criterios para ser clasificado como genotipo protector establecido frente a la EA de inicio tardío. *e2: APOE NM_000041 c.[388T=>c.526C>T] (p.[Cys130=>p.Arg176Cys]); **e3: APOE NM_000041 c.[388T=>c.526C=] (p.[Cys130=>p.Arg176=])

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La enfermedad de Alzheimer (EA) es una enfermedad degenerativa del cerebro que causa demencia, es decir, la pérdida gradual de la memoria (amnesia), el juicio y la capacidad funcional. Este trastorno generalmente aparece en personas mayores de 65 años, pero existen formas menos comunes de la enfermedad que aparecen en edades más tempranas. Los episodios de amnesia son el signo más común de la EA. Estos episodios suelen ser sutiles al principio, pero empeoran con el tiempo hasta llegar a interferir con la mayoría de las actividades de la vida diaria. Incluso en entornos conocidos, una persona que padece EA puede perderse o confundirse. Las tareas cotidianas como cocinar, lavar la ropa y otras labores domésticas pueden constituir un desafío. Además, comienza a hacerse difícil para los individuos afectados reconocer a las personas o nombrar los objetos. Las personas afectadas con la EA con el paso del tiempo necesitan más ayuda para vestirse, comer y ocuparse de su cuidado personal. A medida que la enfermedad progresa, algunas personas experimentan cambios de personalidad y de comportamiento, y tienen dificultad para interactuar socialmente. Otros síntomas incluyen nerviosismo, agitación, introversión y pérdida de las habilidades lingüísticas. En etapas más avanzadas de la enfermedad, los individuos generalmente requieren un cuidado constante. Los individuos con la EA suelen sobrevivir generalmente entre 8 y 10 años después de la aparición de los síntomas, pero el curso de la enfermedad puede durar entre 1 y 25 años. Generalmente, la muerte se produce a causa de una neumonía, desnutrición o deterioro físico en general (por inanición). La EA puede clasificarse como de aparición temprana o de aparición tardía. Los signos y síntomas de la forma temprana comienzan antes de los 65 años, mientras que en la forma tardía aparecen después de esta edad. La forma de aparición temprana es mucho menos común que la forma de aparición tardía, y representa menos del 5% de todos los casos de EA. (Biblioteca Nacional de Medicina (Estados Unidos). Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): La Biblioteca; 2013 Sep 16 [citado en 2018 Aug 17]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov>

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

nih.gov/condition/alzheimer-disease.)

EPIDEMIOLOGÍA

Algunos estudios sugieren que la combinación de factores genéticos, ambientales y relacionados con el estilo de vida influyen en la edad de inicio y la progresión de la enfermedad de Alzheimer. (Fuente: <https://www.nia.nih.gov/health/alzheimers>; National Institute on Aging).

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

Todavía no se conocen bien las causas de la enfermedad de Alzheimer de aparición tardía. La forma de aparición tardía no tiene un patrón de herencia claro, aunque se ha observado agregación en algunas familias. Es probable que este trastorno esté relacionado con variaciones en uno o más genes en combinación con factores ambientales y otros relacionados con el estilo de vida.

FACTORES DE RIESGO

La variante más común de APOE que se asocia a la enfermedad de Alzheimer (EA) es e3, con una frecuencia mundial promedio de alrededor del 75-80%. La variante e4 tiene una frecuencia mundial promedio del 13% (desde el 6% hasta más del 20%). La frecuencia promedio de e2 es de alrededor del 8%. Actualmente, la EA es la sexta causa principal de muerte en Estados Unidos, aunque estimaciones recientes indican que el trastorno podría ocupar el tercer lugar en personas mayores después de las enfermedades cardiovasculares y el cáncer. La EA es la causa más frecuente de demencia en ancianos. (Fuente: <https://www.nia.nih.gov/health/alzheimers>; National Institute on Aging [citado en 2018, Mar 1]).

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Su médico podría recomendarle medidas para que se mantenga saludable y sugerirle que esté atento ante posibles cambios en la memoria y en las funciones cognitivas. Estas medidas pueden incluir: hacer ejercicio regularmente, seguir una dieta saludable rica en frutas y verduras, pasar tiempo con familiares y amigos, mantener la mente activa, controlar los síntomas de la diabetes de tipo 2, mantener valores saludables de tensión arterial y colesterol, mantener un peso corporal saludable, dejar de fumar, tratar la depresión, evitar el consumo excesivo de bebidas alcohólicas, y dormir lo suficiente. (Fuente: <https://www.nia.nih.gov/health/alzheimers>; Instituto Nacional del Envejecimiento.)

REFERENCIAS DE PUBMED

23296339,28002825

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Susceptibilidad a enfermedad de Parkinson

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

GBA c.1226A= (p.Asn409=), NM_000157, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer la enfermedad de Parkinson. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante GBA c.1226A>G (p.Asn409Ser).

Susceptibilidad a enfermedad de Parkinson

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

LRRK2 c.4883G= (p.Arg1628=), NM_198578, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer la enfermedad de Parkinson. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante LRRK2 c.4883G>C (p.Arg1628Pro).

Susceptibilidad a enfermedad de Parkinson

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

LRRK2 c.7153G= (p.Gly2385=), NM_198578, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer la enfermedad de Parkinson. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante LRRK2 c.7153G>A (p.Gly2385Arg).

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

La enfermedad de Parkinson es un trastorno progresivo del sistema nervioso caracterizado por temblores, rigidez muscular, movimientos lentos (bradicinesia), pérdida del equilibrio (inestabilidad postural) y/o incapacidad para moverse (acinesia). Otros síntomas de la enfermedad pueden incluir depresión, alucinaciones visuales y, en algunos casos, demencia. La enfermedad de Parkinson es relativamente común y constituye el segundo trastorno neurodegenerativo más frecuente después de la enfermedad de Alzheimer. Se estima que, en la población general, el riesgo a lo largo de la vida de padecer la enfermedad de Parkinson es del 1% al 2% en Estados Unidos. La mayoría de las personas no tienen antecedentes familiares de la enfermedad y comienzan a presentar síntomas alrededor de los 60 años de edad. Sin embargo, la aparición y la gravedad de la enfermedad pueden variar según la(s) causa(s) y/o el(los) gen(es) involucrados.

EPIDEMIOLOGÍA

La enfermedad de Parkinson afecta a más de 1 millón de personas en Norteamérica y a más de 4 millones de personas en todo el mundo. En Estados Unidos, la prevalencia de la enfermedad de Parkinson es de aproximadamente 13 de cada 100.000 personas, y cada año se diagnostican alrededor de 60.000 casos nuevos. La enfermedad de aparición tardía es la forma más común y el riesgo de padecerla aumenta con la edad. Se prevé que el número de personas afectadas aumente en las próximas décadas a causa de un aumento de la longevidad de las personas. (Biblioteca Nacional de Medicina (Estados Unidos) Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): La Biblioteca; 2013 Sep 16 [citado 2018 Mar 1]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/parkinson-disease>.)

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

La enfermedad de Parkinson tiene un origen multifactorial en la mayoría de los casos, lo que significa que es causada por una combinación de factores de riesgo genéticos y ambientales. Normalmente aparecen casos esporádicos (sin antecedentes familiares), pero la enfermedad también puede aparecer en familias con patrón de herencia desconocido. El riesgo estimado de que los familiares de primer grado de una persona afectada padezcan la enfermedad es del 3% al 7%. Menos del 5% de los casos de Parkinson podrían deberse a mutaciones en un solo gen y en estos casos la enfermedad sería hereditaria. Los modos de herencia de la enfermedad de Parkinson incluyen herencia autosómica dominante, autosómica recesiva y, en raras ocasiones, ligada al cromosoma X. Se han identificado al menos diez genes.

FACTORES DE RIESGO

Los factores de riesgo que no son genéticos incluyen traumatismos craneales y el uso de plaguicidas. Es probable que la mayoría de los casos de enfermedad de Parkinson tenga su origen en una compleja interacción entre factores ambientales y genéticos. Estos casos se clasifican como esporádicos y ocurren en personas sin antecedentes familiares obvios de la enfermedad. Aún no se conoce bien la causa de estos casos esporádicos. (Fuente: Biblioteca Nacional de Medicina (Estados Unidos) Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library; 2013 Sep 16 [cita del 1 de marzo de 2018]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/parkinson-disease>.)

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Se recomienda a las personas con enfermedad de Parkinson que informen a sus médicos sobre su afección y consideren consultar con un neurólogo para tratar las opciones de manejo médico. El tratamiento principal es el reemplazo de dopamina en el cerebro. La terapia ocupacional, la terapia física y la terapia del lenguaje también pueden ser útiles. Se recomienda que consulte con su médico y/o asesor genético ya que podría necesitar pruebas adicionales.

REFERENCIAS DE PUBMED

20301402

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

Susceptibilidad a enfermedades priónicas

GEN(ES) Y VARIANTE(S)

PRNP c.628G= (p.Val210=), NM_000311, WT, Sin riesgo conocido

QUÉ SIGNIFICA

Usted no presenta la(s) variante(s) analizada(s). Sin embargo, aún puede estar en riesgo de padecer enfermedad priónica. Vea los detalles en el informe.

RECOMENDACIONES

- Si usted presenta signos o síntomas de esta enfermedad, tiene factores de riesgo o existen antecedentes familiares, hable con su médico, ya que podría necesitar pruebas adicionales.

INTERPRETACIÓN

Usted no presenta la variante PRNP c.628G>A (p.Val210Ile).

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

Las enfermedades priónicas representan un grupo de patologías que afectan al sistema nervioso central en humanos y animales. En las personas, estas enfermedades afectan a la función cerebral y producen cambios en la memoria, la personalidad y el comportamiento; una disminución de la capacidad intelectual (demencia); y movimientos anormales, especialmente problemas de coordinación (ataxia). Los signos y síntomas de la enfermedad priónica generalmente comienzan en la edad adulta y empeoran con el tiempo, lo que conduce a la muerte en un período de pocos meses o varios años. (Biblioteca Nacional de Medicina (Estados Unidos). Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library; 2013 Sep 16 [citado 2018 Mar 1]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/prion-disease>.) Para más información, visite: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1229/>.

EPIDEMIOLOGÍA

Las enfermedades priónicas de origen genético son poco frecuentes. La incidencia anual de las enfermedades priónicas (de origen genético o adquiridas) a nivel mundial es de 1 a 1,5 casos por cada millón de personas. Por tanto, en Estados Unidos se estima que poco más de 300 casos de enfermedad priónica aparecerán cada año. La enfermedad priónica de origen genético representa aproximadamente el 10% del número total de casos. (Fuente: <http://www.genereviews.org/>, © 1993-2018 University of Washington).

CONTRIBUCIÓN GENÉTICA

Las enfermedades priónicas son multifactoriales. Algunas formas (como la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob hereditaria) se deben a variantes genéticas que se transmiten de forma autosómica dominante.

FACTORES DE RIESGO

Las personas con enfermedad priónica esporádica no tienen antecedentes familiares de la enfermedad ni mutaciones identificadas en el gen PRNP. La enfermedad esporádica ocurre cuando la proteína PrPC se transforma espontáneamente, y por razones desconocidas, en PrPSc. Las formas esporádicas de la enfermedad priónica incluyen la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica (ECJe), el insomnio esporádico fatal y la prionopatía de sensibilidad variable a proteasas (VPSPr, por sus siglas en inglés). La enfermedad priónica adquirida se debe a la exposición a PrPSc procedente de una fuente externa. Por ejemplo, la variante de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (ECJv) es un tipo de enfermedad priónica adquirida en humanos que resulta del consumo de productos vacunos con PrPSc que provienen de ganado con enfermedad priónica. En las vacas, esta forma de la enfermedad se conoce como encefalopatía espongiforme bovina (EEB) o, más comúnmente, "enfermedad de las vacas locas". El Kuru es otro ejemplo de una

Resultados detallados > Enfermedades multifactoriales

enfermedad priónica humana adquirida, que se identificó en la población de South Fore en Papúa Nueva Guinea. La enfermedad se transmitía cuando las personas comían tejidos humanos afectados durante rituales fúnebres caníbales. En raras ocasiones, la enfermedad priónica puede transmitirse por exposición accidental a tejidos contaminados por PrPSc durante un procedimiento médico. Este tipo de enfermedad priónica, que representa entre el 1 y el 2% de todos los casos, se clasifica como iatrogénica.

ACCIONES PREVENTIVAS Y ESTILO DE VIDA

Trate este resultado con su médico o asesor genético para obtener información sobre posibles medidas preventivas.

REFERENCIAS DE PUBMED

20301407

Resultados detallados > Farmacogenómica

Farmacogenómica (PGx)

Cada uno de nosotros es único, incluida nuestra respuesta a los fármacos. Determinadas variantes genéticas en nuestro genoma pueden influir en cómo metabolizamos determinados fármacos o cómo reaccionamos a ellos. En algunos casos, estas variantes genéticas pueden aumentar el efecto beneficioso del fármaco o, por el contrario, disminuir su efectividad. En otros casos, las personas con variantes genéticas específicas, pueden presentar reacciones adversas a algunos fármacos. Conocer esta información puede ayudar a su médico a ajustar el tratamiento en función de su genética, con el propósito de minimizar las reacciones adversas y maximizar el efecto deseado. **NOTA:** Nunca cambie su tratamiento farmacológico a no ser que se lo indique un profesional sanitario autorizado. Consulte la sección del informe "Notas Técnicas" para conocer las limitaciones de esta prueba.

Para obtener una lista de genes y posiciones analizadas, así como las limitaciones de la prueba, consulte la sección "Nota Técnica".

Muy importante (Interacción farmacogenética grave) ▼▼▼

No hemos identificado ninguna variante genética que cumpla con los criterios de Veritas para ser incluida en esta categoría de su informe de myGenome.

Importante (Interacción farmacogenética moderada) ▼▼

Cardiovascular

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Flecainida	CYP2D6 *2/*4	Leve	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Metoprolol	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Pravastatina	SLCO1B1 rs4149056, CT	Leve	II	Nivel intermedio de actividad ; Concentración elevada del fármaco en sangre	Seguimiento exhaustivo
Propafenona	CYP2D6 *2/*4	Leve	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Rosuvastatina	SLCO1B1 rs4149056, CT	Leve	II	Nivel intermedio de actividad ; Concentración elevada del fármaco en sangre	Seguimiento exhaustivo
Simvastatina	SLCO1B1 rs4149056, CT	Moderada	III	Nivel intermedio de actividad ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

Enfermedades Infecciosas y Trastornos Inmunológicos

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Efavirenz	CYP2B6 rs2279345, TT	Leve	II	Concentración elevada del fármaco en sangre	Seguimiento exhaustivo
Voriconazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Seleccione un principio activo alternativo

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Gastroenterología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Dexlansoprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Esomeprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Lansoprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Omeprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis
Rabeprazol	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere aumentar la dosis

Oncología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Carboplatino	GSTP1 rs1695, AA	Leve	II	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo
Cisplatino	GSTP1 rs1695, AA	Leve	II	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Oxaliplatino	GSTP1 rs1695, AA	Leve	II	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo
--------------	---------------------	------	----	--	------------------------

Tamoxifeno	CYP2D6 *2/*4	Moderada	I	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
------------	-----------------	----------	---	--	---

Psiquiatría

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Amitriptilina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Amitriptilina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	III	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Citalopram	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Clomipramina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Clomipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Desipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Doxepina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Escitalopram	CYP2C19 *1/*17	Moderada	III	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Imipramina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Imipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Nortriptilina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	III	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Trimipramina	CYP2C19 *1/*17	Moderada	II	Metabolizador rápido ; Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Trimipramina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis
Venlafaxina	CYP2D6 *2/*4	Moderada	II	Metabolizador intermedio ; Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Considere reducir la dosis

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Destacable (Interacción farmacogenética leve / sin interacción farmacogenética) ▼

Cardiovascular

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Atorvastatina	HMGCR rs17244841, AA	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Atorvastatina	APOE rs7412, CT	Leve	I	Mejor respuesta en comparación con el paciente promedio	Posología recomendada
Clopidogrel	CYP2C19 *1/*17	Ninguna	III	Metabolizador rápido ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Digoxina	ABCB1 rs1045642, GG	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada
Fluvastatina	HMGCR rs17244841, AA	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Lovastatina	HMGCR rs17244841, AA	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Pitavastatina	HMGCR rs17244841, AA	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Pravastatina	HMGCR rs17244841, AA	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Pravastatina	SLCO1B1 rs4149015, GG	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada
Rosuvastatina	HMGCR rs17244841, AA	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Simvastatina	ABCB1 rs2032582, CC	Leve	I	Riesgo mayor de fracaso terapéutico	Considere un principio activo alternativo
Simvastatina	HMGCR rs17244841, AA	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada

[†]Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Endocrinología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Rosiglitazona	CYP2C8 rs10509681, TT	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada

Enfermedades Infecciosas y Trastornos Inmunológicos

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Atazanavir	UGT1A1 [6]/[7]	Ninguna	III	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Azatioprina	TPMT *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Azatioprina	NUDT15 rs116855232, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada
Dapsona	G6PD rs1050828, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada
Efavirenz	CYP2B6 rs3745274, GG	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Efavirenz	CYP2B6 rs2279343, AA	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Efavirenz	CYP2B6 rs28399499, TT	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada
Isoniazida	NAT2 Unresolved	NA	NA	Este genotipo no se pudo determinar	
Nevirapina	ABCB1 rs1045642, GG	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada
Nevirapina	CYP2B6 rs3745274, GG	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Nevirapina	CYP2B6 rs28399499, TT	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada

Gastroenterología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Ondansetrón	ABCB1 rs2032582, CC	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada
Ondansetrón	ABCB1 rs1045642, GG	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada
Tolterodina	CYP2D6 *2/*4	Ninguna	I	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Hematología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Acenocumarol	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Acenocumarol	CYP4F2 rs2108622, CC	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Acenocumarol	VKORC1 rs9923231, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada
Clopidogrel	CYP2C19 *1/*17	Ninguna	III	Metabolizador rápido ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Fenprocumon	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	II	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Fenprocumon	CYP4F2 rs2108622, CC	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Fenprocumon	VKORC1 rs9923231, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada
Warfarina	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Warfarina	CYP4F2 rs2108622, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Warfarina	VKORC1 rs9923231, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada
-----------	----------------------------	---------	-----	--------------------	--------------------------

Medicina del Dolor

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Antiinflamatorios no esteroideos (AINEs)	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	I	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Celecoxib	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	II	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Codeína	CYP2D6 *2/*4	Ninguna	III	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Diclofenaco	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	II	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Tramadol	CYP2D6 *2/*4	Ninguna	II	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Medicina de Trasplantes

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Azatioprina	TPMT *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Azatioprina	NUDT15 rs116855232, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada
Sirolimus (Rapamicina)	CYP3A5 rs776746, CC	Ninguna	II	Metabolizador lento ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Tacrolimus	CYP3A5 rs776746, CC	Ninguna	III	Metabolizador lento ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Tacrolimus	CYP3A4 rs2740574, TT	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada

Neumología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Levalbuterol	ADRB2 rs1042713, AG	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Salbutamol	ADRB2 rs1042713, AG	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Salmeterol	ADRB2 rs1042713, AG	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
------------	---------------------------	---------	----	--------------------	--------------------------

Neurología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Clobazam	CYP2C19 *1/*17	Ninguna	II	Metabolizador rápido ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Fenitoína	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Fosfenitoína	CYP2C9 *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada

Obstetricia y Ginecología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Anticonceptivos hormonales estrogénicos	F5 rs6025, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada

Oncología

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Capecitabina	DPYD *9/*9	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Capecitabina	TYMS rs151264360, deITTAAAG/ deITTAAAG	Leve	I	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Cisplatino	XPC rs2228001, GG	Leve	I	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo
Fluorouracilo	DPYD *9/*9	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Fluorouracilo	TYMS rs151264360, delTTAAAG/ delTTAAAG	Leve	I	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo
Irinotecan	UGT1A1 [6]/[7]	Ninguna	III	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Mercaptopurina	TPMT *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Mercaptopurina	NUDT15 rs116855232, CC	Ninguna	III	Respuesta promedio	Posología recomendada
Metotrexato	SLCO1B1 rs11045879, CT	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada
Metotrexato	ABCB1 rs1045642, GG	Leve	I	Riesgo menor de presentar efectos adversos	Posología recomendada
Tegafur	DPYD *9/*9	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Tegafur	TYMS rs151264360, deTTAAAG/ deTTAAAG	Leve	I	Riesgo mayor de presentar efectos adversos	Seguimiento exhaustivo
Tioguanina	TPMT *1/*1	Ninguna	III	Metabolizador normal ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Tioguanina	NUDT15 rs116855232, CC	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada

Psiquiatría

FÁRMACO	GENOTIPO	GRAVEDAD	EVIDENCIA	IMPLICACIÓN	SI ESTÁ TOMANDO ESTE FÁRMACO
Atomoxetina	CYP2D6 *2/*4	Ninguna	II	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Bupropion	ANKK1 rs1800497, GG	Leve	I	Mejor respuesta en comparación con el paciente promedio	Para dejar de fumar: Posología recomendada
Fluvoxamina	CYP2D6 *2/*4	Ninguna	III	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Metadona	CYP2B6 rs3745274, GG	Ninguna	II	Respuesta promedio	Para la adicción a la heroína: Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Resultados detallados > Farmacogenómica

Paroxetina	CYP2D6 *2/*4	Ninguna	III	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Risperidona	CYP2D6 *2/*4	Ninguna	II	Metabolizador intermedio ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Risperidona	DRD2 rs1799978, CT	Ninguna	II	Respuesta promedio	Posología recomendada
Sertralina	CYP2C19 *1/*17	Ninguna	III	Metabolizador rápido ; Respuesta promedio	Posología recomendada
Terapia de reemplazo de nicotina	COMT rs4680, AG	Ninguna	I	Respuesta promedio	Posología recomendada

*Combinación de fármacos que incluye el fármaco afectado por el genotipo indicado

Rasgos genéticos

RASGOS GENÉTICOS

Los rasgos genéticos se refieren a características que están determinadas por múltiples factores genéticos y ambientales. Algunas de estas características pueden modificarse mediante cambios en el estilo de vida, como el ejercicio, la dieta y la nutrición, mientras que otras son predisposiciones curiosas. Debido a la complejidad de estos rasgos genéticos, es posible que algunos de ellos concuerden con la realidad, mientras que otros no. Es posible que usted presente variantes con efectos aditivos o incluso opuestos. Un ejemplo de esto último sería una variante que predisponga a tener el cabello liso y otra que predisponga a tener el cabello rizado. Los estudios publicados sobre variantes individuales a menudo no tienen en cuenta los efectos de las variantes en diversas combinaciones, sino únicamente sus efectos independientes. La prueba myGenome incluye las siguientes categorías de rasgos genéticos. Tenga en cuenta que en un número reducido de casos, el genotipo reportado en la columna "Su genotipo" puede diferir del genotipo incluido en la columna "Descripción del genotipo". No hay que alarmarse, la descripción del rasgo genético es correcta. Esto sólo ocurre cuando la región del gen que codifica la proteína está en la cadena complementaria. En el ADN, la adenina (A) es complementaria a la timina (T), por lo que pueden aparecer indistintamente; lo mismo ocurre con la citosina (C) y la guanina (G). Si tiene más preguntas sobre esto, escribanos a consejo.genetico@veritasint.com.

APARIENCIA FÍSICA

Cuando se mira al espejo, todo lo que ve, su estatura, su cabello, el tono de su piel y el color de sus ojos, están determinados en gran medida por sus genes. Esto se observa claramente en los gemelos idénticos, que al tener un genoma idéntico son increíblemente parecidos. Por lo tanto, su perfil genético determina en gran medida los atributos físicos con los que nace.

CARDIOVASCULAR

¿No hay casos de enfermedades del corazón en su familia? Esto podría deberse, en parte, a variantes genéticas que usted presenta. El sistema cardiovascular (circulatorio) está formado por el corazón y los vasos sanguíneos. El corazón bombea la sangre a través de los vasos sanguíneos (arterias, venas, capilares) para suministrar oxígeno y nutrientes a todo el cuerpo y eliminar los desechos metabólicos de los tejidos. La salud cardiovascular depende en gran medida de muchos factores además del corazón y los vasos sanguíneos, entre ellos la composición de la sangre.

COMPORTAMIENTO

Algunos estudios realizados en gemelos, especialmente gemelos separados al nacer, nos indican que muchos rasgos de comportamiento están determinados en gran medida por nuestros genes. No obstante, algunos de nuestros rasgos intelectuales y de personalidad están definidos por influencias ambientales y culturales. ¿No puede resistirse a los bollos azucarados? ¿Le gusta más lo dulce que lo salado? Las variantes en esta sección le pueden dar algunas pistas genéticas.

HORMONAS

La pubertad, el síndrome premenstrual y el embarazo son algunos ejemplos de los estragos que causan las hormonas. Los altibajos emocionales que caracterizan estos procesos destacan la importancia que tiene el funcionamiento correcto de las hormonas en la regulación del cuerpo y la mente. Nuestro cuerpo utiliza hormonas para enviar señales o mensajes a células y órganos distantes, con el fin de regular muchos procesos biológicos importantes. Las hormonas regulan procesos físicos como el metabolismo, el desarrollo y la reproducción, y también tienen un impacto profundo en el estado de ánimo, las emociones y la actividad mental. Todos estos procesos fisiológicos pueden verse afectados por variantes genéticas que regulan la producción o secreción de las hormonas.

LONGEVIDAD

¿Alguna vez se ha preguntado si tiene alguna predisposición genética a la longevidad extrema? Las personas que han registrado un récord de longevidad se caracterizan por su increíble carácter juvenil: bailan, juegan al golf, montan en bicicleta y salen a pasear a diario, incluso después de los 100 años de edad. Algunos estudios científicos realizados con estas personas sugieren que tanto los factores genéticos como ambientales (como la dieta) son clave para un envejecimiento lento y con calidad de vida. Probablemente lo más importante es lograr una combinación óptima de factores ambientales y genéticos. En los últimos años, la ciencia ha descubierto algunos de los factores más importantes que contribuyen a la longevidad.

RASGOS GENÉTICOS

METABOLISMO

¿Le resulta fácil engordar o adelgazar? ¿Ha cambiado esta tendencia con los años? Su tasa metabólica actual y sus genes juegan un papel importante en el mantenimiento del peso corporal y en los cambios que experimentará con el paso del tiempo. Algunas personas convierten la comida en energía de manera más eficiente o más rápida que otras. Su metabolismo depende de sus hábitos alimentarios y su actividad física. Su perfil genético contribuye significativamente a la capacidad de respuesta que usted tiene ante el ejercicio físico. Estos resultados le darán una idea de si tiene alguna predisposición metabólica y pueden ayudarle a modificar su estilo de vida.

NUTRICIÓN Y DIETA

Todos tenemos preferencia por diferentes tipos de dieta: baja en grasa, baja en carbohidratos, baja en hierro, sin lácteos, etc. ¿Son estas tendencias alimentarias modas pasajeras o están predeterminadas por nuestra constitución genética? La prueba myGenome de Veritas analiza genes y variantes relacionados con necesidades nutricionales y con la respuesta biológica a la dieta, lo que podría ayudarle a identificar discrepancias entre su dieta actual y sus necesidades nutricionales diarias.

PERCEPCIÓN SENSORIAL

Todos sabemos que experimentamos el mundo que nos rodea usando nuestros cinco sentidos (gusto, tacto, vista, oído, olfato). Pero no siempre es obvio que existen diferencias sensoriales claras entre individuos. Los factores ambientales y sociales influyen en cómo reaccionamos a estas sensaciones y nuestras diferencias genéticas también determinan profundamente nuestras percepciones.

REACCIÓN A SUSTANCIAS

¿Alguna vez se ha preguntado por qué reacciona de manera diferente a ciertas sustancias? Algunas variantes genéticas pueden determinar su sensibilidad a ciertas sustancias comunes como la cafeína y el alcohol, provocándole rubor después de beber cantidades pequeñas, o haciendo que necesite más café que otras personas para empezar el día.

RENDIMIENTO DEPORTIVO

¿Nació velocista o lo suyo es la carrera de resistencia? Ninguna prueba genética puede decirle si usted va a convertirse en campeón olímpico, pero la información sobre sus variantes genéticas le ayudará a determinar si es más probable que usted sea un velocista o un corredor de maratones. La información en esta sección le ayudará a personalizar su estrategia de entrenamiento, a maximizar su eficiencia y posiblemente a mejorar su rendimiento deportivo.

SISTEMA INMUNOLÓGICO

¿Es usted quien siempre cae enfermo en su familia? El sistema inmunológico es sumamente complejo y consta de dos sistemas funcionalmente diferentes pero indispensables: el sistema inmunológico innato y el sistema inmunológico adquirido. El sistema inmunológico innato nos defiende contra cualquier patógeno invasor, mientras que el sistema inmunológico adquirido depende de exposiciones previas y de la "memoria" celular que se genera a partir de esas exposiciones. Existen variantes genéticas que determinan muchas diferencias importantes entre los sistemas inmunológicos de las personas.

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Cabello rizado

DESCRIPCIÓN

La forma del tallo del cabello determina si un individuo tendrá o no el pelo rizado. Un tallo muy redondo limita la formación de enlaces entre las moléculas de una hebra de cabello, dando lugar a un cabello liso. Cuanto más plano sea el tallo del cabello, más enlaces existirán entre las moléculas adyacentes de una hebra. El resultado es una forma curvada que se manifiesta como un cabello rizado.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs17646946	TCHHL1	Estudios en individuos de ascendencia europea sugieren que el genotipo rs17646946 GG está asociado con una probabilidad promedio de tener el cabello liso (PMID(s): 29220522, 20585627, 19896111, 26414620).
CC	rs7349332	WNT10A	El genotipo rs7349332 CC está asociado con el cabello liso (PMID(s): 20585627, 26414620, 28370528)*.
Información científica adicional: *PMID 26414620: OR=1,7 (95% IC 1,1–2,5); p=0,015			

REFERENCIAS DE PUBMED

19896111,29220522,20585627,26414620,28370528

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Color del cabello

DESCRIPCIÓN

El color del cabello viene determinado principalmente por los niveles relativos de dos pigmentos capilares: la eumelanina y la feomelanina. La eumelanina se compone de pigmentos marrón y negro, y la feomelanina presenta un color rojizo. Las personas con niveles elevados de eumelanina tienen el cabello oscuro, mientras que las que tienen niveles bajos de eumelanina y feomelanina suelen tener un cabello prácticamente blanco o amarillento. Según las diferentes proporciones de eumelanina, el color del cabello puede variar entre los colores rubio muy claro, rubio oscuro (dorado) y castaño. El cabello con escasa eumelanina puede variar entre rubio claro, rubio rojizo y rojizo, dependiendo de la cantidad de feomelanina.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs12821256	rs12821256	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs12821256 TT está asociado con una probabilidad promedio de tener el cabello rubio (PMID(s): 24880339, 17952075, 26184321).

REFERENCIAS DE PUBMED

17952075,24880339,26184321

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Color de ojos

DESCRIPCIÓN

El color de los ojos es el resultado de una pigmentación variable del iris y de la dispersión de la luz por parte de este. Las personas que tienen una concentración mayor de un pigmento oscuro llamado melanina tienden a tener colores de ojos más oscuros, mientras que las personas con una concentración menor suelen tener los ojos más claros. Los colores claros como el azul, el verde y el avellana no se deben a pigmentos, sino más bien a una dispersión variable de la luz por parte del iris.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs12913832	HERC2	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs12913832 GG está asociado con el color de ojos azul sin pigmento marrón (PMID(s): 18252222, 18172690, 22234890)*.
Información científica adicional: *PMID 18252222: p=2E78. Nota: en esta referencia el alelo G se refiere como el complementario C.			
GG	rs1393350	TYR	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs1393350 GG está asociado con una probabilidad promedio de tener ojos azules (PMID(s): 17952075, 23100201, 23986280, 20585627).

REFERENCIAS DE PUBMED

18172690,18252222,17952075,20585627,23100201,23986280

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Estatura

DESCRIPCIÓN

La estatura se refiere a la distancia medida desde el suelo hasta la parte superior de la cabeza de un individuo cuando está de pie. Esta medida se realiza en pulgadas, pies, centímetros o metros y, por lo general, permanece estable durante la edad adulta hasta edades más avanzadas. Se ha visto que factores genéticos y ambientales, como la nutrición y el ejercicio, influyen en la estatura. Ciertos cambios genéticos específicos han sido relacionados con la estatura final.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CT	rs1042725	HMGA2	El genotipo rs1042725 CT está asociado con una estatura por encima de la media (PMID(s): 19139030, 17767157, 19930247, 21921580)*.
Información científica adicional: *PMID 17767157: ~0,4 cm por alelo C; p=4E8			

REFERENCIAS DE PUBMED

17767157,19139030,19930247,21921580

Categoría de rasgo genético: Apariencia física**Grosor del cabello****DESCRIPCIÓN**

El grosor o volumen del cabello viene determinado por el tamaño del folículo piloso. Cuanto mayor sea la circunferencia del folículo piloso, más grueso será el cabello.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs3827760	EDAR	El genotipo rs3827760 AA está asociado con un grosor promedio del cabello en individuos asiáticos (PMID(s): 18065779, 18704500, 18561327, 23793515, 27487801).

REFERENCIAS DE PUBMED

18065779,18561327,18704500,23793515,27487801

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Patrón de alopecia masculina

DESCRIPCIÓN

La alopecia androgénica masculina es la pérdida de cabello que ocurre cuando el folículo piloso comienza a reducirse de manera continuada. Esta pérdida capilar es el resultado de una interacción entre factores genéticos específicos y la hormona masculina dihidrotestosterona (DHT). El cabello se pierde con un patrón bien definido, comenzando por encima de ambas sienes. A medida que avanza la reducción del folículo piloso, el cabello se vuelve más corto y fino, causando finalmente el cese del crecimiento de nuevo cabello.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AC	rs2003046	C1orf127	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs2003046 AC puede estar asociado con una probabilidad promedio de presentar calvicie masculina (PMID (s): 22693459, 28196072)*.
Información científica adicional: *PMID 22693459: para el alelo G de alopecia androgénica de inicio temprano OR=1,31 (95% IC 1,21-1,42); p=1,99E-10; PMID 28196072: para el alelo T de pérdida de cabello en los hombres beta = -0,11, p=4,13E-52			
CC	rs8085664	SLC14A2	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs8085664 CC está asociado con una probabilidad mayor de presentar calvicie masculina (PMID(s): 22693459, 28196072)*.
Información científica adicional: *PMID 22693459: OR=1,27 (95% IC 1,17-1,37); p=1,07E-8			

REFERENCIAS DE PUBMED

22693459,28196072

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Patrón del iris

DESCRIPCIÓN

El iris humano se caracteriza por su color, pero además presenta rasgos característicos como las criptas de Fuchs, nevus, nódulos de Wolfflin y pliegues de contracción (surcos circulares que siguen un patrón circular alrededor del iris). Todos estos son rasgos distintivos que actualmente se utilizan como biomarcadores de una amplia variedad de propósitos diferentes. Por ejemplo, las características individuales del iris humano pueden utilizarse como marcador para la identificación automática de personas o pueden estar asociadas con enfermedades oculares.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs3739070	TRAF3IP1	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs3739070 AA está asociado con pliegues de contracción del iris extendidos (PMID(s): 21835309, 26909168) *.
Información científica adicional: *PMID 21835309: p=2,3E12; beta=0,25 SE 0,03; PMID 26909168 (genotipo AA): OR=6,385; p=2,3E12; p=0,051			

REFERENCIAS DE PUBMED

21835309,26909168

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Pecas

DESCRIPCIÓN

Las pecas son grupos de células concentradas que contienen melanina y son más visibles en la piel clara. La exposición a la luz solar es el principal factor ambiental desencadenante de la formación de pecas. Una mayor exposición a la radiación UV-B provoca que los melanocitos aumenten la producción de melanina, haciendo que las pecas se oscurezcan y, por consiguiente, se vuelvan más visibles. La presencia de concentraciones elevadas de melanina en algunas zonas de la piel pueden causar que las pecas se multipliquen y se extiendan.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CC	rs1805007	MC1R	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs1805007 CC está asociado con una probabilidad promedio de que aparezcan pecas (PMID(s): 20876667, 17952075).

REFERENCIAS DE PUBMED

17952075,20876667,24924479

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Pigmentación

DESCRIPCIÓN

La pigmentación se refiere a la coloración de la piel, los ojos, el cabello y las uñas. Los melanocitos producen melanina, el principal pigmento que contribuye a la pigmentación. El aumento de los niveles de melanina se asocia con una pigmentación más oscura y la disminución de los niveles de melanina se asocia con una pigmentación más clara. La melanina también juega un papel importante en la aparición de pecas. La síntesis de melanina es un proceso complejo e implica muchos factores genéticos y ambientales (como los rayos UV).

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs1667394	HERC2	Estudios en europeos muestran que el genotipo rs1667394 TT está asociado con una probabilidad mayor de tener los ojos azules y el cabello rubio (PMID(s): 17952075, 18252222)*.
Información científica adicional: *PMID 17952075: para ojos azules (comparado con marrones) OR=29,43 (95% IC 21,47-40,35) en la cohorte inicial, combinada: p=1,3 x 10-241; para cabello rubio, OR=4,94 (95% IC 3,16-7,71) en la cohorte inicial, combinada: p=5,5 x 10-35. En este artículo se plantea la hipótesis de que el rs1667394 afecta a la expresión de OCA2 a pesar de encontrarse en el intrón 4 de HERC2. En esta referencia se refiere el alelo T como el alelo complementario A.			
GG	rs12896399	LOC105370627	Estudios en europeos muestran que el genotipo rs12896399 GG está asociado con una probabilidad promedio de tener los ojos azules y el cabello rubio (PMID: 17952075).
AA	rs4778138	OCA2	El genotipo rs4778138 AA está asociado con el color de ojos azul, mayor número de pecas y un mayor número de lunares en comparación con aquellos individuos de ojos marrones (PMID: 17236130)*. Esta asociación aún no ha sido replicada.
Información científica adicional: *PMID 17236130: color de ojo azul vs. no azul: P=4,45E54; índice de pigmentación por pecas asociado con A/A de 1,89 (95% IC 1,78-2,00); A/G de 1,61 (95% IC 1,40-1,81); número de lunares: 87,2; 85,7; 53,4 (A/A, A/G, G/G)			

REFERENCIAS DE PUBMED

17952075,18252222,17236130

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Ratio de la longitud de los dedos

DESCRIPCIÓN

La longitud de los dedos se mide desde su base hasta la punta. El ratio de la longitud de los dedos (también conocido como índice 2D:4D) es la relación entre la longitud de los dedos índice y anular. Se calcula dividiendo la longitud del dedo índice de una mano entre la longitud del dedo anular de esa misma mano. Algunos estudios sugieren que el índice 2D:4D se correlaciona con determinadas características humanas, como un mayor éxito reproductivo o un menor riesgo de adicción a los videojuegos. Este índice difiere entre hombres y mujeres; se piensa que esta diferencia se debe, en parte, a variaciones en la exposición intrauterina a las hormonas. Existen más hombres que mujeres con el dedo índice más corto en comparación con el dedo anular (un índice 2D:4D más bajo). Por lo tanto, un índice 2D:4D más bajo sugiere una mayor exposición a hormonas masculinas durante el desarrollo fetal. Estas diferencias se ven influenciadas tanto por factores genéticos como ambientales.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs2332175	SMOC1	El genotipo rs2332175 AA está asociado con una diferencia promedio en la longitud entre el segundo y cuarto dedo de la mano (PMID: 23263445). Esta asociación aún no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

20585627,23263445

Categoría de rasgo genético: Apariencia física

Tipo de cerumen

DESCRIPCIÓN

El cerumen es una sustancia cerosa amarillenta secretada en el conducto auditivo de los seres humanos y otros mamíferos. El cerumen protege el oído al ayudar a limpiar y lubricar el conducto auditivo e impedir que entren en el oído interno sustancias extrañas como las bacterias, los insectos o el agua. El cerumen está compuesto por células cutáneas, cabello y las secreciones de las glándulas sudoríparas y sebáceas que se encuentran en el oído. Existen variaciones genéticas que determinan si usted tiene un tipo de cerumen seco o húmedo.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CC	rs17822931	ABCC11	El genotipo rs17822931 CC está asociado con la presencia de cerumen húmedo en los oídos (PMID(s): 16444273, 16868766) *.
Información científica adicional: *El tipo de cerumen del oído sigue un patrón de herencia mendeliana.			

REFERENCIAS DE PUBMED

16444273,16868766

Categoría de rasgo genético: Cardiovascular**Nivel basal de colesterol****DESCRIPCIÓN**

El colesterol es una molécula lipídica (grasa) que se encuentra en las membranas de nuestras células. Ciertos niveles de colesterol son necesarios para sintetizar determinadas moléculas en el cuerpo como las hormonas y mantener la estructura de las membranas celulares. Además de consumir alimentos con colesterol, nuestro cuerpo también puede sintetizar colesterol. Existen dos tipos de colesterol, conocidos como lipoproteínas de alta y de baja densidad. Nuestros niveles basales de colesterol están influenciados tanto por factores ambientales como genéticos.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs2016520	PPARD	Se ha reportado que el genotipo rs2016520 TT está asociado con niveles más altos de colesterol (PMID: 18288282)*, aunque este efecto no ha sido replicado.
Información científica adicional: *p=0,0161, la significación estadística de esta asociación desapareció tras la corrección por pruebas múltiples.			

REFERENCIAS DE PUBMED

18288282,23545576

Categoría de rasgo genético: Cardiovascular

Presión arterial

DESCRIPCIÓN

La tensión arterial es la presión ejercida por la sangre sobre las paredes de los vasos sanguíneos. La tensión arterial varía dependiendo de la situación, el estado mental, la actividad física o mental y la presencia de determinadas enfermedades. La tensión arterial está regulada por los sistemas nervioso y endocrino.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs699	AGT	El genotipo rs699 AA está asociado con una tensión arterial promedio (PMID: 12805070).

REFERENCIAS DE PUBMED

12805070

Categoría de rasgo genético: Comportamiento

Consumo de azúcares

DESCRIPCIÓN

El azúcar es un carbohidrato que contribuye al sabor que definimos como "dulce". Nuestros niveles diarios de consumo de azúcar difieren entre individuos en función de factores ambientales, como la disponibilidad de azúcares y el tipo de alimentos que consumimos. Estudios recientes han identificado factores genéticos asociados con las diferencias en los niveles de consumo diario de azúcar.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs5400	SLC2A2	El genotipo rs5400 GG está asociado con un consumo promedio de azúcares y una probabilidad promedio de presentar caries dentales (PMID(s): 18349384, 26112465). Esta asociación aún no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

18349384,26112465

Categoría de rasgo genético: Comportamiento

Control de la respuesta al hambre

DESCRIPCIÓN

El hambre es una sensación de malestar físico y posiblemente ansiedad ante la ausencia de alimentos, y está acompañada de un deseo de comer. La capacidad de su cuerpo para controlar la sensación de hambre (control de la respuesta al hambre) viene determinada en parte por factores como la dieta y el estilo de vida, pero también pueden influir determinadas variantes genéticas.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs1051168	NMB	El genotipo rs1051168 GG está asociado con una probabilidad promedio de desinhibición alimentaria y propensión al hambre (PMID(s): 18271693, 15585758, Arguello 2018 *).
Información científica adicional: a genetic determinism dystopia			

REFERENCIAS DE PUBMED

15585758,18271693

Categoría de rasgo genético: Comportamiento**Hábito de comer entre horas****DESCRIPCIÓN**

Picar se define generalmente como el comportamiento de comer pequeñas porciones de comida entre las comidas principales.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs2025804	LEPR	El genotipo rs2025804 AA está asociado con un hábito alimentario normal de "picar entre horas" y un IMC promedio (PMID(s): 17192493, 17903300, 22810975). Esta asociación aún no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

17192493,17903300,22810975

Categoría de rasgo genético: Comportamiento

Predilección por los dulces

DESCRIPCIÓN

Algunos individuos disfrutan mucho el sabor de los dulces como las golosinas, la repostería glaseada, las galletas y el helado. Otras personas expresan preferencia por sabores diferentes al dulce. Ciertas variantes genéticas están asociadas a la preferencia por el sabor dulce.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AG	rs838133	FUT1	El genotipo rs838133 AG está asociado con una probabilidad mayor de preferir los alimentos dulces (PMID(s): 23372041, 28467924)*.
Información científica adicional: *PMID 23372041: beta=0,23, SE 0,07, P= 5,9E-04			

REFERENCIAS DE PUBMED

23372041,28467924

Categoría de rasgo genético: Hormonas

Edad de inicio de la menopausia

DESCRIPCIÓN

La menopausia es el término utilizado para describir el fin de los ciclos menstruales (periodos) de una mujer, lo que implica el fin de la capacidad reproductiva. Cuando llega este momento se producen cambios hormonales sustanciales y los síntomas incluyen sofocos y cambios de humor. La edad a la que se produce la menopausia es aproximadamente 12 meses después del último ciclo menstrual. La edad promedio de la menopausia es de 51 años, aunque la menopausia se puede producir antes o después debido a diferencias hormonales individuales, enfermedades o tratamientos que influyen en la producción de hormonas, o la extirpación quirúrgica de los ovarios (uno de los principales productores de hormonas sexuales en las mujeres). También hay variaciones genéticas que influyen en la edad a la que se presenta la menopausia.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AG	rs16991615	MCM8	El genotipo rs16991615 AG está asociado con aproximadamente un año de retraso en la edad de inicio de la menopausia (PMID(s): 20952801, 23508249, 23592221, 19448621)*.
Información científica adicional: *PMID 19448621: +1,07 años por alelo A (n=17.438 mujeres); beta=1,07; SE 0,11; p=1,2E-21			

REFERENCIAS DE PUBMED

19448621,20952801,23508249,23592221

Categoría de rasgo genético: Hormonas

Nivel de IGF-1

DESCRIPCIÓN

El IGF-1 (factor insulínico de crecimiento de tipo 1) es una proteína que interviene en varios procesos del crecimiento y desarrollo. Es importante para el crecimiento y desarrollo óseo y muscular, el consumo y almacenamiento de la energía, el proceso de envejecimiento, así como para la replicación y síntesis del ADN. Ciertos cambios en los genes que producen o regulan la producción de esta proteína influyen en la actividad y los niveles de la proteína IGF-1 que circula en el torrente sanguíneo.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AG	rs35767	IGF1	El genotipo rs35767 AG está asociado con niveles sanguíneos promedio de IGF-1 (PMID: 24392014). Esta asociación aún no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

24392014

Categoría de rasgo genético: Hormonas

Nivel de testosterona

DESCRIPCIÓN

La testosterona es una hormona androgénica (implicada en el desarrollo masculino) producida principalmente en los testículos y los ovarios, aunque las glándulas suprarrenales producen otras hormonas androgénicas que también pueden convertirse en testosterona. En los hombres, los niveles de testosterona se han relacionado con los niveles de apetito sexual (libido), la fertilidad, el estado de ánimo y la disfunción eréctil. Los niveles de testosterona también disminuyen de forma natural con la edad. Ciertos factores genéticos pueden influir en los niveles de testosterona de una persona.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs1799941	SHBG	El genotipo rs1799941 GG está asociado con niveles sanguíneos promedio de testosterona y de globulina transportadora de hormonas sexuales (SHBG, por sus siglas en inglés) (PMID(s): 24327369, 29264510)*.

REFERENCIAS DE PUBMED

24327369,29264510

Categoría de rasgo genético: Longevidad**Longevidad****DESCRIPCIÓN**

La longevidad es un rasgo complejo determinado por muchos factores, y es altamente variable entre los individuos. Algunas personas comienzan a parecer mayores a sus 60 años (con arrugas extensas en la piel, cabello completamente canoso, pérdida del tono muscular y pérdida de movilidad). Por el contrario, otras personas de esa edad todavía parecen décadas más jóvenes y no comienzan a parecer mayores hasta que cumplen casi los 100 años.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs2764264	FOXO3	El genotipo rs2764264 TT está asociado con una esperanza de vida promedio (PMID(s): 18765803, 19196970, 24350933)

REFERENCIAS DE PUBMED

18765803,19196970,24350933

Categoría de rasgo genético: Metabolismo

Ganancia de peso

DESCRIPCIÓN

La facilidad con la que se gana o pierde peso depende de muchos factores, como la actividad física y la dieta. Otros factores biológicos también influyen en el ritmo con que se gana o pierde peso, como la edad, el sexo y variantes genéticas específicas.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CC	rs1801282	PPARG	El genotipo rs1801282 CC está asociado con un riesgo promedio de aumentar de peso (PMID(s): 23666678, 26361038).

REFERENCIAS DE PUBMED

9806549,10440134,14569127,19117549,23666678,26361038

Categoría de rasgo genético: Metabolismo

Obesidad

DESCRIPCIÓN

El sobrepeso y la obesidad son patologías cada vez más frecuentes, causadas por el aumento del tamaño y la cantidad de células grasas en el cuerpo. Los médicos miden el índice de masa corporal (IMC) y el perímetro de la cintura para detectar y diagnosticar el sobrepeso y la obesidad. La obesidad es una enfermedad grave que puede provocar complicaciones como el síndrome metabólico, hipertensión, aterosclerosis, enfermedad cardíaca, diabetes, colesterol alto, cáncer y trastornos del sueño. El tratamiento depende de la causa y la gravedad de la afección y de la presencia de complicaciones. Los tratamientos incluyen cambios en el estilo de vida, como una alimentación saludable para el corazón y una mayor actividad física, y medicamentos para perder peso aprobados para ese uso. Para algunas personas, la cirugía puede ser una opción de tratamiento. (Fuente: National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services).

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs17300539	ADIPOQ	El genotipo rs17300539 GG está asociado con una probabilidad promedio de desarrollar obesidad (PMID: 25223469)*.
Información científica adicional: *OR=0,50 (95% IC 0,30–0,84)			
CC	rs1042714	ADRB2	El genotipo rs1042714 CC está asociado con una probabilidad promedio de desarrollar obesidad (PMID: 24960039).
GG	rs12970134	rs12970134	El genotipo rs12970134 GG está asociado con una probabilidad promedio de desarrollar obesidad (PMID(s): 18454146, 23049848).
GG	rs7138803	rs7138803	El genotipo rs7138803 GG está asociado con una probabilidad promedio de desarrollar obesidad (PMID(s): 21912638, 21527513). Este resultado aún no ha sido replicado.

REFERENCIAS DE PUBMED

18949681,25223469,14557466,16651467,20523301,24960039,18454146,23049848,21527513,21912638,22355368

Categoría de rasgo genético: Metabolismo

Síndrome metabólico

DESCRIPCIÓN

El síndrome metabólico es el nombre que se le ha dado a un grupo de factores de riesgo que aumentan el riesgo de cardiopatía y otros problemas de salud, como la diabetes y los accidentes cerebrovasculares. El término "metabólico" se refiere a los procesos bioquímicos implicados en el funcionamiento normal del cuerpo. Los factores de riesgo son rasgos genéticos, enfermedades o hábitos que aumentan la probabilidad de padecer una enfermedad. En este contexto, "cardiopatía" se refiere a la enfermedad coronaria (EC). La EC es una afección en la cual una sustancia cerosa llamada "placa" se acumula dentro de las arterias coronarias (arterias que suministran sangre al músculo cardíaco). La placa endurece y estrecha las arterias, reduciendo el flujo sanguíneo al miocardio. Esto puede llevar a dolor en el pecho, ataque cardíaco, daño cardíaco o incluso la muerte. (Fuente: National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services.) Para más información, visite <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/metabolic-syndrome>.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs662799	APOA5	El genotipo rs662799 AA está asociado con una probabilidad promedio de presentar síndrome metabólico (PMID: 23468858).

REFERENCIAS DE PUBMED

23468858

Categoría de rasgo genético: Metabolismo

Tasa de metabolismo basal

DESCRIPCIÓN

El índice metabólico basal es una medida para cuantificar la cantidad de energía utilizada para realizar y mantener las funciones autónomas básicas como la respuesta pupilar, la respiración y el latido cardíaco. Estas funciones se realizan normalmente de forma inconsciente.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs8179183	LEPR	El genotipo rs8179183 GG está asociado con una tasa metabólica de reposo promedio (PMID: 16231024). Esta asociación aún no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

16231024

Categoría de rasgo genético: Nutrición y Dieta

Grasas poliinsaturadas

DESCRIPCIÓN

Las grasas poliinsaturadas son líquidas a temperatura ambiente. Existen dos tipos de ácidos grasos poliinsaturados (AGPI): omega-6 y omega-3. Los ácidos grasos omega-6 se encuentran en los aceites vegetales como el aceite de maíz, el aceite de cártamo y el aceite de soja. Los ácidos grasos omega-3 provienen de fuentes vegetales como el aceite de canola, la linaza, el aceite de soja y las nueces, y de fuentes animales como del pescado y los mariscos. Los ácidos grasos omega-3 son un grupo de ácidos grasos poliinsaturados importantes para una serie de funciones en el cuerpo. Los ácidos grasos omega-3 EPA y DHA se encuentran en los alimentos procedentes del mar, como los pescados ricos en grasa (por ejemplo, el salmón, el atún y la trucha) y los mariscos (por ejemplo, el cangrejo, los mejillones y las ostras). Existe otro tipo de omega-3, llamado ALA (ácido alfa-linolénico), que se encuentra en alimentos como algunos aceites vegetales (por ejemplo, el de canola y el de soja). Los omega-3 también están disponibles como suplementos dietéticos; por ejemplo, los suplementos de aceite de pescado contienen EPA y DHA, y los suplementos de aceite de linaza contienen ALA. Existen estudios científicos que respaldan los beneficios para la salud del consumo de alimentos marinos. Los beneficios para la salud de los suplementos dietéticos de omega-3 no son claros. (Fuente: National Center for Complementary and Integrative Health; National Institutes of Health; U.S. Department of Health and Human Services). Para más información, visite: <https://ods.od.nih.gov/factsheets/Omega3FattyAcids-HealthProfessional/>.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs174547	FADS1	Estudios en individuos de ascendencia europea han mostrado que el genotipo rs174547 TT está asociado con niveles más altos de ácidos grasos poliinsaturados (ácido α -linolénico) (PMID: 21829377)*.
Información científica adicional: *PMID 21829377: p=4E64			

REFERENCIAS DE PUBMED

19148276,21829377

Categoría de rasgo genético: Nutrición y Dieta**Vitamina B12****DESCRIPCIÓN**

La vitamina B12 (cobalamina) es un compuesto que se utiliza en muchos procesos metabólicos del cuerpo. Se encuentra de forma natural en productos de origen animal, como la carne, los órganos de los animales y los productos lácteos. Hay otros alimentos que también tienen vitamina B12 en menores concentraciones, como los alimentos enriquecidos de origen vegetal y los cereales. También se encuentra en suplementos vitamínicos. Niveles bajos de vitamina B12 pueden provocar anemia, fatiga, estreñimiento y neuropatía periférica (problemas de sensibilidad nerviosa en las manos y los pies). Se han descubierto ciertas variantes genéticas que influyen en los niveles sanguíneos de vitamina B12.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AG	rs602662	FUT2	El genotipo rs602662 AG está asociado con niveles más bajos de vitamina B12 (PMID(s): 18776911, 27995393)*.

Información científica adicional:

*PMID 18776911: p=3E37

REFERENCIAS DE PUBMED

18776911,23193625,27995393

Categoría de rasgo genético: Nutrición y Dieta

Vitamina B6

DESCRIPCIÓN

La vitamina B6 está formada por seis compuestos que se utilizan en muchos procesos metabólicos del cuerpo, incluida la producción de neurotransmisores (moléculas utilizadas en la comunicación nerviosa) y otros procesos biológicos importantes. La vitamina B6 se encuentra de forma natural en las carnes y órganos de los animales (como el hígado de res), en las verduras con almidón y en las frutas no cítricas. Hay otros alimentos que también contienen vitamina B6 en menores concentraciones, como los alimentos enriquecidos de origen vegetal y los cereales. También se encuentra en suplementos vitamínicos. Los niveles bajos de vitamina B6 pueden provocar anemia, problemas dermatológicos y un sistema inmunológico debilitado. Ciertas variantes genéticas influyen en los niveles sanguíneos de vitamina B6.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CT	rs4654748	NBPF3	El genotipo rs4654748 CT está asociado con una disminución de los niveles sanguíneos de vitamina B6 (PMID: 19303062)*. Esta asociación aún no ha sido replicada.
Información científica adicional: *PMID 19303062: p = 8,3E18; niveles de B6 1,45 ng/mL más bajos por copia del alelo C			

REFERENCIAS DE PUBMED

19303062,23193625

Categoría de rasgo genético: Nutrición y Dieta

Vitamina C

DESCRIPCIÓN

La vitamina C (ácido L-ascórbico) es un compuesto antioxidante que interviene en muchos procesos biológicos, como la síntesis de colágeno (un componente de la piel) y el sistema inmunológico. Los antioxidantes ayudan a eliminar los radicales libres y especies reactivas de oxígeno, agentes reactivos que pueden dañar las células. La vitamina C se encuentra de forma natural en las frutas cítricas, las verduras, y en los alimentos y bebidas enriquecidos. También se puede encontrar en suplementos vitamínicos. La deficiencia de vitamina C pueden ocasionar una enfermedad conocida como escorbuto. Los síntomas del escorbuto pueden incluir fatiga, anemia, lesiones dermatológicas y deficiencias del sistema inmunológico. Se ha descubierto que ciertos cambios genéticos influyen en los niveles sanguíneos de vitamina C.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CC	rs33972313	SLC23A1	El genotipo rs33972313 CC está asociado con niveles sanguíneos promedio de vitamina C (PMID(s): 20519558, 23737080).

REFERENCIAS DE PUBMED

20519558,23193625,23737080

Categoría de rasgo genético: Nutrición y Dieta

Vitamina D

DESCRIPCIÓN

La vitamina D desempeña múltiples funciones en el cuerpo y es la única que técnicamente no es una vitamina, sino una hormona. La vitamina D ayuda al cuerpo a absorber el calcio, uno de los principales componentes del hueso. La falta de vitamina D puede conducir a enfermedades óseas como la osteoporosis o el raquitismo. La vitamina D también tiene un papel en los sistemas nervioso, muscular e inmunitario.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs2282679	GC	El genotipo rs2282679 TT está asociado con niveles promedio de vitamina D (PMID(s): 20541252, 23924835, 23191998, 25174667).

REFERENCIAS DE PUBMED

20541252,23191998,23924835,25174667

Categoría de rasgo genético: Nutrición y Dieta

Vitamina E

DESCRIPCIÓN

La vitamina E es un antioxidante. Esta vitamina está involucrada en el correcto funcionamiento del sistema inmunológico y los procesos metabólicos. Los aceites vegetales, los frutos secos, las semillas, las verduras de hoja verde como la espinaca, y los alimentos o bebidas enriquecidos, son buenas fuentes de vitamina E. La mayoría de los individuos obtienen suficiente vitamina E de los alimentos que consumen, por lo que los suplementos no suelen ser necesarios. Los individuos con ciertos trastornos, como la fibrosis quística, enfermedades hepáticas y enfermedad de Crohn, pueden necesitar cantidades adicionales de vitamina E.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CC	rs12272004	rs12272004	El genotipo rs12272004 CC está asociado con niveles promedio de vitamina E (PMID(s): 19185284, 21729881).

REFERENCIAS DE PUBMED

19185284,21729881

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Detección del olor de metabolitos del espárrago en la orina

DESCRIPCIÓN

El espárrago contiene un compuesto especial conocido como ácido aspártico. Se cree que este compuesto y sus metabolitos sulfurados (sustancias en que se descompone) son responsables del olor distintivo de la orina después de comer espárragos. Sin embargo, no todo el mundo es capaz de detectar este olor. Los estudios científicos muestran que la producción de estos compuestos de olor desagradable varía entre individuos, así como la capacidad de detectar su olor. La anosmia es un término utilizado para describir la pérdida del sentido del olfato, y la "anosmia del espárrago" se refiere a la incapacidad de detectar el olor de estos compuestos en la orina. Se han descubierto cambios genéticos relacionados con la capacidad para detectar el olor a espárragos en la orina.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs4481887	rs4481887	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs4481887 GG está asociado con una capacidad promedio para oler los espárragos en la orina (probabilidad promedio de presentar anosmia del espárrago; PMID(s): 20585627, 20876394, 27965198).

REFERENCIAS DE PUBMED

20585627,20876394,24375116,27965198

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Detección del sabor dulce

DESCRIPCIÓN

El azúcar es un carbohidrato (glúcido) que contribuye al sabor que definimos como "dulce". El azúcar puede presentarse en muchas formas simples y complejas, como la fructosa, la sacarosa, la galactosa y la glucosa. La sacarosa, también conocida como azúcar blanco o azúcar de mesa, es un glúcido formado por fructosa y glucosa que se encuentra de manera natural en fuentes como la caña de azúcar. Todos los individuos tienen una capacidad distinta para detectar diferencias en los niveles de sacarosa, y ciertas variantes genéticas han sido relacionadas con estas diferencias.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CC	rs35744813	TAS1R3	El genotipo rs35744813 CC está asociado con una sensibilidad promedio a la sacarosa (PMID: 19559618). Esta asociación aún no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

19559618

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Detección de olores

DESCRIPCIÓN

La capacidad de oler se debe a receptores olfativos que se encuentran en la cavidad nasal. Estos receptores olfativos presentes en la nariz interactúan con las moléculas del aire y están conectados con los nervios olfativos para enviar una señal al cerebro, y este último interpreta el aroma. Cada individuo es único y percibe los olores de manera diferente; sin embargo, el perfil genético de cada uno influye en la capacidad para detectar el olor de ciertas moléculas.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs1953558	rs1953558	El genotipo rs1953558 TT está asociado con una sensibilidad promedio al olor del ácido isovalérico (olor a "pies sudorosos") (PMID: 17973576). Esta asociación aún no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

17973576

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Miopía

DESCRIPCIÓN

La visión de corto alcance, también conocida como miopía, se produce cuando hay un desajuste entre el poder de enfoque del ojo y su longitud. En la miopía, los rayos de luz se enfocan delante de la retina, en lugar de hacerlo directamente sobre ella. Si usted es miope, tendrá dificultades para ver cosas que están lejos, pero generalmente puede enfocar objetos cercanos.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs10034228	rs10034228	Se ha visto que el genotipo rs10034228 TT está asociado con un riesgo promedio de desarrollar miopía de alto grado en la población china (PMID(s): 21505071, 22150588).
GG	rs560766	rs560766	El genotipo rs560766 GG está asociado con una probabilidad promedio de ser miope (PMID(s): 20835239, 23131718, 22665138).

REFERENCIAS DE PUBMED

21505071,22150588,20835239,22665138,23131718

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Misofonía (sensibilidad a los sonidos de masticación)

DESCRIPCIÓN

La misofonía es el término que describe la sensibilidad a ciertos sonidos. Este término combina las palabras griegas 'misein' (odiar) y 'phonos' (voz o sonido). Las personas con esta sensibilidad pueden pasarlo mal al escuchar sonidos específicos, como el sonido al escribir en un teclado, el clic de un bolígrafo o la respiración. Se ha descubierto que la misofonía relacionada con el sonido de la masticación está asociada con una variante genética específica.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs2937573	rs2937573	El genotipo rs2937573 AA está asociado con una sensibilidad promedio a los sonidos emitidos al masticar (misofonía) (Fayzullina 2015)*. Esta asociación aún no ha sido replicada.
Información científica adicional: * https://objects.23andme.com/res/pdf/eEK9zpYQRGYVvUXuEd0VQw_23-08_Genetic_Associations_With_Traits.pdf			

REFERENCIAS DE PUBMED

24552574,26316758

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Percepción del sabor amargo

DESCRIPCIÓN

La capacidad de percibir el sabor amargo reside en nuestras papilas gustativas. El sabor de ciertos compuestos está considerado como sabor amargo, como por ejemplo la molécula de feniltiocarbamida (PTC) y moléculas similares. Estas moléculas se pueden encontrar en muchos alimentos como el café, el brócoli y las coles de Bruselas. Muchos factores ambientales y genéticos influyen en la sensibilidad de los receptores de nuestras papilas gustativas.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs1726866	TAS2R38	El genotipo rs1726866 AA está asociado con una capacidad promedio para detectar el sabor amargo (PMID(s): 12595690, 27711175).

REFERENCIAS DE PUBMED

12595690,27711175

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Percepción del sabor del cilantro

DESCRIPCIÓN

Coriandrum sativum es la planta que produce el cilantro. Las hojas (cilantro) se cosechan cuando la planta todavía está en el primer ciclo de vida, antes de florecer, y las semillas (coriandro) se cosechan después de que la planta haya florecido. A muchas personas les gusta el sabor a cilantro y lo añaden a platos como el arroz, los burritos y el guacamole. Sin embargo, para muchas otras personas su sabor y olor resultan desagradables y los asocian con el sabor a jabón. Estudios han encontrado que variantes genéticas específicas están relacionadas con la preferencia por el sabor del cilantro.

Su genotipo

rsID

Gen

Descripción del genotipo

AG

rs2741762

rs2741762

Un estudio de individuos de ascendencia europea mostró que el genotipo rs2741762 AG está asociado con una probabilidad mayor de que el sabor del cilantro resulte desagradable (Fayzullina 2015)*. Esta asociación aún no ha sido replicada.

Información científica adicional:

*OR=1,1; p=2,1E-14 (https://objects.23andme.com/res/pdf/eEK9zpYQRGYVvUXuEd0VQw_23-08_Genetic_Associations_With_Traits.pdf)

TT

rs3930459

rs3930459

El genotipo rs3930459 TT está asociado con una probabilidad promedio de que el sabor del cilantro resulte desagradable (Fayzullina 2015)*. Esta asociación aún no ha sido replicada.

Información científica adicional:

*https://objects.23andme.com/res/pdf/eEK9zpYQRGYVvUXuEd0VQw_23-08_Genetic_Associations_With_Traits.pdf

REFERENCIAS DE PUBMED

25109969

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial

Reflejo de estornudo por luz brillante

DESCRIPCIÓN

El reflejo de estornudo fótico se refiere al fenómeno en el cual una persona se ve forzada a estornudar cuando se expone repentinamente a una luz brillante, como cuando mira una bombilla fluorescente o cuando sale de un edificio oscuro o de un túnel hacia la luz solar. Existen variantes genéticas que influyen en la aparición de este fenómeno.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CT	rs10427255	rs10427255	El genotipo rs10427255 CT está asociado con probabilidades ligeramente mayores de tener el reflejo de estornudo fótico (PMID: 20585627)*. Esta asociación aún no ha sido replicada.
Información científica adicional: *PMID 20585627: beta=0,280 (95% IC 0,20 - 0,36); OR=1,32 (95% IC 1,22 - 1,43)			

REFERENCIAS DE PUBMED

20585627

Categoría de rasgo genético: Percepción sensorial**Sensibilidad al dolor****DESCRIPCIÓN**

La sensibilidad al dolor varía de un individuo a otro y las diferencias genéticas entre las personas juegan un papel importante en esta variabilidad.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AG	rs6269	COMT	El genotipo rs6269 AG está asociado con una sensibilidad mayor al dolor (PMID(s): 19094200, 24533707)*.
Información científica adicional: *Nota: Un estudio mostró el efecto contrario (PMID 15537663)			

REFERENCIAS DE PUBMED

15537663,19094200,24533707

Categoría de rasgo genético: Reacción a sustancias

Café y cafeína

DESCRIPCIÓN

La cafeína es una sustancia amarga que se encuentra naturalmente en más de 60 plantas, incluyendo: granos de café, hojas de té, nueces de cola (que se utilizan para dar sabor a los refrescos de cola) y vainas de cacao (que se utilizan para hacer productos de chocolate). También existe la cafeína sintética (artificial), que se añade a algunos medicamentos, alimentos y bebidas. Por ejemplo, algunos analgésicos, medicamentos para el resfriado y medicamentos de venta sin receta que se utilizan para mantener el estado de alerta, contienen cafeína sintética. Lo mismo ocurre con las bebidas energéticas y con los chicles y alimentos energizantes. La mayoría de las personas consumen la cafeína a través de las bebidas. La cantidad de cafeína que contienen las bebidas puede variar mucho, pero los valores generalmente son: una taza de café de 236,5 ml = 95-200 mg, una lata de refresco de cola de 354,8 ml = 35-45 mg, una bebida energética de 236,5 ml = 70-100 mg, una taza de té de 236,5 ml = 14-60 mg.

La cafeína tiene muchos efectos sobre el metabolismo del cuerpo. Estimula el sistema nervioso central, por lo que puede hacerle sentir más despierto y aumentar su energía. Es un diurético, lo que significa que contribuye a que orine con más frecuencia, ayudándole a eliminar el exceso de sal y agua. También aumenta la producción de ácido en su estómago, lo que en ocasiones provoca malestar estomacal o pirosis. La cafeína puede interferir con la absorción del calcio en el cuerpo y aumentar la tensión arterial. La cafeína alcanza su nivel máximo en sangre al cabo de una hora tras su consumo a través de alimentos o bebidas. Los efectos de la cafeína pueden prolongarse de cuatro a seis horas. Para obtener más información, visite <https://medlineplus.gov/spanish/caffeine.html>.

Su genotipo

rsID

Gen

Descripción del genotipo

AA

rs762551

CYP1A2

El genotipo rs762551 AA está asociado con una tasa más alta de metabolización de la cafeína (PMID(s): 29282363, 20390257)*.

Información científica adicional:

*PMID 29282363: diferencia de media estandarizada (DME) =0,40 (95% CI 0,12-0,68); p=0,005

CT

rs2472297

rs2472297

El genotipo rs2472297 CT está asociado con mayores cantidades de consumo diario de café (PMID(s): 21357676, 21876539, 25288136)*.

Información científica adicional:

*PMID 25288136: beta = 0,14 tazas más de café al día de media. Los valores de p en varios análisis variaron de 8,62E-5 a 6,45E-47, el locus rs2472297 alcanzó significación a nivel del genoma completo (log10factor de Bayes (FB)> 45,64)

REFERENCIAS DE PUBMED

20390257,22293536,22492992,29282363,21357676,21876539,25288136

Categoría de rasgo genético: Reacción a sustancias

Respuesta a la nicotina

DESCRIPCIÓN

La nicotina es un compuesto que se encuentra de manera natural en la planta del tabaco, *Nicotiana tabacum*, y en productos que contienen tabaco como los cigarrillos y el tabaco de mascar. La nicotina es muy adictiva porque actúa sobre receptores del cerebro que estimulan la liberación de neurotransmisores como la dopamina, que se asocia con sensaciones placenteras. Ciertos factores genéticos influyen en la forma en la que una persona responde a la exposición a la nicotina, lo que a su vez puede jugar un papel en el desarrollo de adicción.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs1051730	CHRNA3	El genotipo rs1051730 AA está asociado con una mayor cantidad de cigarrillos fumados al día entre los fumadores (PMID(s): 18385739, 19247474, 19132693, 20418890, 27127891)*.
Información científica adicional: *PMID 20418890: más 1 cigarrillo fumado al día (CFD) para cada alelo T (beta=1,03, P=2,8E73). Riesgo de CFD mayor de 10: OR=1,77; p=0,004 (95% IC 1,20–2,59). Nota: el alelo T es el alelo A en esta referencia.			

REFERENCIAS DE PUBMED

18385739,19132693,19247474,20418890,20554984,26332005,27127891

Categoría de rasgo genético: Reacción a sustancias

Sensibilidad al alcohol

DESCRIPCIÓN

La sensibilidad a las bebidas alcohólicas (también conocida como rubor asiático o intolerancia al alcohol) es un fenómeno que se ha relacionado con la capacidad de metabolizar el alcohol. Esta reacción normalmente consiste en un rubor facial (enrojecimiento de la cara), palpitaciones cardíacas (pulso rápido, irregular o aleatorio), sensación de mareo y náuseas. Estos síntomas se deben principalmente a la acumulación de acetaldehído, que ocurre cuando la enzima denominada Aldehído Deshidrogenasa no convierte el etanol (alcohol) en acetato a una velocidad suficiente. Se han descubierto cambios genéticos específicos que influyen en la sensibilidad al alcohol.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs671	ALDH2	El genotipo rs671 GG está asociado con una sensibilidad promedio a las bebidas alcohólicas (PMID: 27163368).

REFERENCIAS DE PUBMED

2014795,6582480,8512527,17718397,27163368

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo

Fuerza muscular

DESCRIPCIÓN

La fuerza muscular se refiere a la cantidad máxima de fuerza que un grupo de músculos (bíceps, tríceps, cuádriceps, etc.) puede aplicar a un objeto de manera simultánea. Ciertas variantes genéticas influyen en la forma en la que los músculos crecen y se desarrollan, lo que puede determinar diferencias en la fuerza muscular. Los factores ambientales, como la actividad física y el tipo de entrenamiento también influyen en la fuerza muscular.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs2854464	ACVR1B	El genotipo rs2854464 AA está asociado con un aumento de la fuerza muscular de la rodilla, específicamente una mayor flexión dinámica de la rodilla y una mayor fuerza de extensión (PMID: 21063444)*. Esta asociación aún no ha sido replicada.
Información científica adicional: *PMID 21063444: Valores de p de hasta 0,00002			
AG	rs1800169	CNTF	El genotipo rs1800169 AG está asociado con valores promedio de fuerza muscular y fuerza de agarre en las mujeres (PMID (s): 16696750, 17539378, 19628720).

REFERENCIAS DE PUBMED

21063444,16696750,17539378,19628720

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo**Potencia muscular****DESCRIPCIÓN**

La potencia muscular es la capacidad de generar una gran cantidad de fuerza lo más rápidamente posible. La medida de la potencia muscular generalmente se realiza llevando el músculo a su capacidad máxima. Algunos ejemplos de deportes que favorecen una potencia muscular elevada son el levantamiento de pesas, los deportes de salto o las carreras de velocidad de corta distancia (esprint).

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
TT	rs1815739	ACTN3	El genotipo rs1815739 TT está asociado con un rendimiento promedio en deportes de potencia (PMID(s): 26840443, 12879365, 23358679, 21542061).

REFERENCIAS DE PUBMED

12879365,21542061,23358679,26840443

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo

Resistencia muscular

DESCRIPCIÓN

La resistencia muscular es la capacidad de los músculos para ejercer fuerza durante un periodo de tiempo determinado a una capacidad submáxima (inferior a la máxima). Algunos ejemplos de deportes de resistencia son el ciclismo, la natación, correr largas distancias, los triatlones y el esquí de fondo.

Su genotipo

rsID

Gen

Descripción del genotipo

AG

rs1042713

ADRB2

El genotipo rs1042713 AG puede estar asociado con un rendimiento mayor en deportes de resistencia (PMID(s): 17998016, 20044476)*.

Información científica adicional:

*PMID 17998016: Alelo A enriquecido en atletas de resistencia caucásicos de sexo masculino (Chi-cuadrado=6,91; df=1; p=0,009)

GG

rs4253778

PPARA

El genotipo rs4253778 GG está asociado con un mayor rendimiento en los deportes de resistencia (PMID: 26985127)*.

Información científica adicional:

*PMID 26985127: alelo G vs C: OR=1,65 (95% IC 1,39-1,96); genotipo GG vs GC: OR=1,79 (95% IC 1,44-2,22); genotipo GG vs CC : OR=2,37 (95% IC 1,40-3,99)

REFERENCIAS DE PUBMED

17998016,20044476,19653005,26985127

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo

Respuesta al ejercicio

DESCRIPCIÓN

La respuesta de su cuerpo al ejercicio se produce a nivel de los sistemas musculoesquelético, cardiovascular, respiratorio, endocrino e inmunológico, entre otros. Existen variantes genéticas que pueden alterar su respuesta al ejercicio; por ejemplo, determinadas variantes se asocian con un menor consumo máximo de oxígeno (VO2 max) y un mayor porcentaje de grasa corporal, o con una disminución mayor de la tensión arterial después del ejercicio.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs2267668	PPARD	El genotipo rs2267668 AA está asociado con la obtención de un beneficio promedio al realizar ejercicio físico (PMID(s): 17327385, 18252792).

REFERENCIAS DE PUBMED

17327385,18252792

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo**Susceptibilidad a enfermedad de disco lumbar****DESCRIPCIÓN**

La enfermedad del disco lumbar se utiliza comúnmente para describir varias causas diferentes de dolor de espalda o ciática. Los discos intervertebrales están implicados en el dolor lumbar con más frecuencia que cualquier otra fuente de distensión muscular o esguince de ligamentos, aunque no se ha identificado ninguna lesión específica en los discos lumbares que cause dolor.

Su genotipo**rsID****Gen****Descripción del genotipo**

AA

rs2073711

CILP

El genotipo rs2073711 AA se ha asociado con un mayor riesgo de DDI (degeneración del disco intervertebral) en mujeres finlandesas (PMID(s): 22107760)*. Los estudios en otras poblaciones son contradictorios (PMID(s): 20724643).

Información científica adicional:

*PMID 22107760: OR=2.04 (95% CI 1.07-3.89). Esta asociación no ha sido replicada.

REFERENCIAS DE PUBMED

22107760,27359356,27757442

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo

Susceptibilidad a lesiones de los ligamentos

DESCRIPCIÓN

Un ligamento es una banda de tejido que conecta los huesos entre sí. Las lesiones de los ligamentos suelen ocurrir en la rodilla. Los ligamentos de la rodilla son:

Ligamento colateral medial (LCM) - recorre el interior de la rodilla, evitando que se doble hacia adentro.

Ligamento colateral lateral (LCL) - recorre la parte externa de la rodilla, evitando que se doble hacia afuera.

Ligamento cruzado anterior (LCA) - localizado en la mitad de la rodilla, evita que el hueso de la espinilla (tibia) se deslice hacia afuera frontalmente respecto al hueso del muslo (fémur).

El ligamento cruzado posterior (LCP) trabaja con el LCA, evitando que la espinilla se deslice hacia atrás por debajo del hueso del muslo (fémur).

Cualquiera de estos ligamentos se puede distender o desgarrar, ya sea parcial o completamente. Los síntomas de una lesión incluyen dolor, hinchazón y una sensación de que la rodilla "cede" cuando se ejerce presión sobre ella.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
AA	rs1800012	COL1A1	Estudios en individuos de ascendencia europea muestran que el genotipo rs1800012 AA está asociado con una probabilidad menor de presentar lesiones en los tendones y/o ligamentos (PMID: 28206959)*.
Información científica adicional: *OR=0,21 (95% IC 0,10-0,44)			

REFERENCIAS DE PUBMED

19193663,28206959

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo

Tendinopatía de Aquiles

DESCRIPCIÓN

La tendinopatía de Aquiles es una afección que describe la degeneración del colágeno en los tendones que unen los músculos de la pantorrilla a los huesos del talón. Esta condición produce dolor, hinchazón y rigidez durante y después de las actividades cotidianas, como caminar, y respuestas aún más extremas a actividades más extenuantes, como correr y saltar. Se cree que la causa es un uso excesivo crónico del tendón sin darle suficiente tiempo para curarse y descansar, lo que hace que esta condición sea más común entre atletas, como los corredores.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CC	rs679620	MMP3	El genotipo rs679620 CC se ha asociado con una probabilidad mayor de presentar tendinopatía de Aquiles (PMID(s): 19042922, 27222816)*, aunque este efecto no ha sido replicado (PMID: 28358823).
Información científica adicional: *PMID 19042922: OR=2,5 (95% IC 1,2-4,90)			

REFERENCIAS DE PUBMED

19042922,27222816,28358823

Categoría de rasgo genético: Rendimiento deportivo**Volumen muscular****DESCRIPCIÓN**

El volumen muscular se refiere al tamaño de los músculos en general. Los músculos esqueléticos son los que utilizamos para movernos y están formados por células musculares que contienen en su interior haces de fibras musculares. El aumento del volumen muscular se debe más al crecimiento del tamaño de las células musculares que a un aumento en el número de células. Los factores ambientales como el ejercicio pueden afectar al volumen muscular, y además los factores genéticos también juegan un papel tanto en el volumen muscular natural como en la respuesta de los músculos al entrenamiento.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
GG	rs2228059	IL15RA	El genotipo rs2228059 GG está asociado con valores promedio de volumen muscular y volumen basal del hueso cortical en los hombres (PMID: 18514540).

REFERENCIAS DE PUBMED

18514540

Categoría de rasgo genético: Sistema inmunológico

Nivel de IL-6

DESCRIPCIÓN

IL-6 (interleucina 6) es un marcador inflamatorio que se libera durante la respuesta inmunitaria innata. También se ha demostrado que la IL-6 está relacionada con la formación del hueso y con el desarrollo de los vasos sanguíneos. El receptor soluble de IL-6 es el receptor de nuestras células que responde a IL-6.

Su genotipo	rsID	Gen	Descripción del genotipo
CG	rs1800795	IL6	El genotipo rs1800795 CG está asociado con niveles más bajos de expresión de IL-6 (PMID: 9769329).

REFERENCIAS DE PUBMED

9769329

Ascendencia

Ascendencia

myGenome examina su ADN para conocer la historia de sus ancestros. Las personas con orígenes similares comparten ciertos patrones de variación genética, lo cual no solo es interesante, sino que también podría proporcionar indicios relacionados con la salud.

A continuación, se muestra un resumen de su ascendencia.

Ascendencia	Porcentaje de ascendencia
Europeo del suroeste	27.4%
Europeo del Centro/Norte	43.6%
Europeo del Norte/Este	3.9%
Norteafricano	8.9%
Mediterráneo oriental	16.0%
No asignado	0.2%

Glosario

Glosario

Información básica

ADN

El ADN es nuestro material genético, las instrucciones para la construcción del cuerpo humano y para llevar a cabo sus funciones cotidianas. El ADN (ácido desoxirribonucleico) es una molécula muy grande compuesta por una secuencia de cuatro bases químicas, designadas por las letras A, T, C y G. El genoma humano está compuesto por más de 6 mil millones de estas letras, y se puede encontrar una copia completa del genoma en casi todas las células del cuerpo humano.

CROMOSOMAS

El ADN está altamente compactado formando unas estructuras llamadas cromosomas, visibles bajo el microscopio. Cada cromosoma está formado por miles de millones de letras de ADN. Los humanos suelen presentar 23 pares de cromosomas, con un cromosoma de cada par heredado de cada progenitor. Los primeros 22 pares están numerados del 1 al 22, y el par 23 son los cromosomas sexuales, X e Y. Las mujeres generalmente presentan dos cromosomas X (XX) y los hombres generalmente presentan un cromosoma X y un cromosoma Y (XY).

GENES

Un gen es un segmento específico del ADN, de cientos o miles de letras. Cada gen es un código que dirige a la célula a producir una proteína en particular. Las proteínas juegan un papel muy importante; por ejemplo, constituyen las células de nuestro cuerpo, son las que nos dan el color del cabello y de los ojos y nos ayudan a realizar diversas reacciones químicas. Tenemos dos copias de cada gen, una en cada par heredado de cada uno de nuestros progenitores. Hasta ahora se han descubierto aproximadamente 20.000 genes codificantes de proteínas.

VARIANTES GENÉTICAS

Una variante genética (también conocida como "mutación") es un cambio en la secuencia de ADN de un individuo en comparación con lo que se ve comúnmente en la población general. Hay diferentes alteraciones que pueden dar lugar a una variante: una letra de ADN (A, T, C, o G) puede ser sustituida por una letra diferente (mutación de cambio de sentido); un segmento de ADN puede estar ausente (deleción); puede haber ADN extra (duplicación o inserción); o la secuencia de ADN puede estar reorganizada. Las variantes son diferencias en nuestro ADN, y todos las tenemos. A menudo son benignas (inofensivas) y contribuyen a la singularidad de cada individuo. Sin embargo, algunas variantes interrumpen la función del gen, lo que afecta a la producción de la proteína resultante. Estas variantes disruptivas pueden ser patogénicas (nocivas o causantes de enfermedades). Cuando se identifiquen variantes patogénicas (o probablemente patogénicas) relacionadas con enfermedades genéticas, se incluirán en el informe myGenome, junto con ciertas recomendaciones sobre los pasos a seguir.

Otros términos que puede encontrar en su informe

ACMG

Las siglas ACMG representan "American College of Medical Genetics and Genomics" o "Colegio Americano de Medicina Genética y Genómica", organización de profesionales de la medicina genómica.

ALELO DE RIESGO

Un alelo de riesgo se refiere a una o más variantes localizadas en la misma copia del gen o en el mismo cromosoma, también conocido como "en cis". Un alelo de riesgo generalmente se asocia con una mayor probabilidad de desarrollar una afección.

Glosario

CROMOSOMAS AUTOSÓMICOS

Los cromosomas autosómicos ("autosomas") son todos los cromosomas no sexuales; aquellos cromosomas que están numerados (es decir, todos los cromosomas excepto X e Y en humanos). Los humanos tienen 22 pares de cromosomas autosómicos, lo que hace un total de 44. Cada progenitor transmite 22 cromosomas autosómicos a sus hijos.

CROMOSOMAS SEXUALES

Los cromosomas sexuales son un par de cromosomas que determinan nuestro sexo. Generalmente, los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, mientras que las mujeres tienen dos cromosomas X.

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES Y HERENCIA

Las mitocondrias son orgánulos celulares encargados de generar energía para el cuerpo. Cada célula contiene múltiples mitocondrias. Cuando ocurre un problema en este proceso de producción de energía, puede desarrollarse una enfermedad mitocondrial. Las enfermedades mitocondriales son trastornos crónicos hereditarios que pueden estar presentes al nacer o desarrollarse posteriormente. La mayoría de las enfermedades mitocondriales son causadas por variantes en genes localizados en el núcleo celular, lugar donde residen la mayoría de nuestros genes (genes nucleares). Sin embargo, las mitocondrias también tienen su propio ADN, conocido como ADN mitocondrial (ADNmt), que tiene 37 genes. Existen variantes en el ADNmt que pueden causar una enfermedad mitocondrial. El informe de myGenome no incluye actualmente la interpretación de variantes en el ADNmt.

FENOTIPO

El fenotipo se refiere a las características reconocibles de un individuo. El término puede ser usado ampliamente para describir los atributos físicos de un individuo, sus capacidades intelectuales, o la presencia o ausencia de una enfermedad. El fenotipo también se puede utilizar más específicamente para describir las características o síntomas que pueden resultar de una variante patogénica en particular. El fenotipo de un individuo está determinado por su genotipo, así como por las influencias ambientales (por ejemplo dieta, exposiciones ambientales, medicamentos y estilo de vida).

FRECUENCIA ALÉLICA

La frecuencia alélica se refiere a la frecuencia con la que la población porta una determinada variante o alelo. Las siglas MAF representan "Minor Allele Frequency" (frecuencia del alelo menor) y se refiere a la frecuencia con la que una población determinada porta el alelo menor (o menos común). Se expresa como un porcentaje del número total de cromosomas que se evaluaron (por ejemplo, si dos de cada 10 individuos estuvieran secuenciados y cada uno tuviera una variante en una de las dos copias de un determinado gen, el MAF de esta variante sería de 2/20 cromosomas).

GENOMA DE REFERENCIA

El genoma humano de referencia es el genoma utilizado para comparación. El genoma de referencia no es el genoma de un solo ser humano, sino que representa a la especie humana en su conjunto. El Genome Reference Consortium (GRC) es la organización que actualiza continuamente el genoma humano a medida que se recopila más información. Estas actualizaciones se publican como números de 'build' o ensamblaje, por ejemplo GRCh37 que también se conoce como hg19.

GENOTIPO

El genotipo se refiere al perfil genético de un individuo a nivel del ADN. El genotipo podría indicar la presencia o ausencia de una variante patogénica, o describir las bases (letras) de ADN encontradas en un lugar específico del genoma. Por ejemplo, la presencia de la base de ADN "A" en un lugar determinado de una copia de un gen, y de una "C" en la otra copia del gen, se

Glosario

describiría como el genotipo "A/C" en esa posición. Vea el término "Descripción de variantes" para entender las maneras en las que se puede describir una localización en el genoma. La información sobre el genotipo de una persona se combina con factores ambientales para determinar su fenotipo.

GENOTIPO DE RIESGO

Un genotipo de riesgo se refiere a una combinación de dos o más variantes localizadas en diferentes copias del mismo gen, o en cromosomas opuestos, también conocido como "en trans". Esta combinación de variantes genéticas generalmente se asocia con una mayor probabilidad de desarrollar una afección.

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Las afecciones autosómicas dominantes son causadas por una variante patogénica en una copia de un gen. Las afecciones autosómicas dominantes hereditarias se transmiten de progenitores que presenten dicha afección. Existe una probabilidad del 50% (1 de cada 2) de heredar una variante patogénica de un progenitor afectado. Esta probabilidad se aplica a cada embarazo. Una variante "de novo" es una variante patogénica que se produce por primera vez en un individuo y que no ha sido heredada de un progenitor con la patología.

HAPLOTIPO / DIPLOTIPO

Un haplotipo es un conjunto de variantes en el ADN que suelen heredarse de forma conjunta (por ejemplo, están presentes en el cromosoma heredado del padre, o en el heredado de la madre). Estas variantes en el ADN están tan cerca entre sí que tienden a no recombinarse, y por tanto, se transmiten juntas de generación en generación. Un haplotipo generalmente se describe mediante un sistema de asteriscos y números (por ejemplo, *1, *2, *3). Un diplotipo es una combinación específica de dos haplotipos. Los cromosomas autosómicos humanos (numerados del 1 al 22) generalmente se heredan por pares, y la combinación en un individuo de dos haplotipos (uno del padre y otro de la madre) se denomina diplotipo. Los resultados de las pruebas de farmacogenómica pueden reportarse como un genotipo (por ejemplo, CC) con su correspondiente rsID o como un diplotipo (por ejemplo, *1/*8), dependiendo del gen y de los alelos analizados.

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

Las afecciones autosómicas recesivas son causadas por variantes patogénicas en ambas copias de un gen. Cada progenitor ha de ser portador de la afección para tener un hijo con una afección autosómica recesiva. Los portadores de afecciones autosómicas recesivas tienen una variante patogénica en una sola copia del gen, y típicamente muestran síntomas leves o ningún síntoma de la enfermedad. Para las afecciones autosómicas recesivas en las que ambos progenitores son portadores de una variante patogénica en el mismo gen, existe una probabilidad del 25% (1 de cada 4) por embarazo de tener un hijo con la afección (dos variantes, una de cada uno de los progenitores), una probabilidad del 50% (1 de cada 2) de tener un hijo portador (una variante de uno de los padres) o una probabilidad del 25% (1 de cada 4) de tener un hijo sano (ninguna variante de ninguno de los padres).

HERENCIA COMPLEJA

Con la herencia compleja, las variantes en múltiples genes, así como los factores ambientales juegan un papel en el desarrollo de un rasgo o afección médica en particular. Estos múltiples factores genéticos y ambientales interactúan e influyen entre sí de maneras que no siempre se comprenden completamente. La herencia compleja también puede denominarse herencia multifactorial.

HERENCIA MENDELIANA

La "herencia mendeliana" se refiere a patrones de herencia genética en los que una o dos variantes en un solo gen (o menos común, en dos o tres genes cuando se observa la herencia di- o trigénica) causan alguna enfermedad. La primera

Glosario

descripción en la bibliografía occidental de esta observación natural fue hecha por Gregor Mendel, un monje agustino de un convento de Brno, República Checa, que cultivaba y estudiaba más de 25.000 plantas (principalmente guisantes; *Pisum sativum*) a mediados del siglo XIX, siguiendo los rasgos observables.

HERENCIA MULTIFACTORIAL

Las enfermedades multifactoriales y los rasgos genéticos son el resultado de la interacción de variantes en múltiples genes, así como de factores ambientales. Estos múltiples factores genéticos y ambientales se influyen mutuamente de maneras que no siempre son fáciles de comprender. Esto se describe como herencia multifactorial, también conocida como herencia compleja.

HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

Las enfermedades ligadas al cromosoma X son causadas por variantes patogénicas en genes localizados en el cromosoma X. Tanto los hombres como las mujeres pueden verse afectados por enfermedades ligadas al cromosoma X. Sin embargo, los hombres que portan variantes ligadas al cromosoma X a menudo tienen síntomas más severos que las mujeres, debido a que los hombres, por lo general, tienen un solo cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos. Las mujeres que portan variantes ligadas al cromosoma X generalmente tienen una segunda copia funcional del gen en el otro cromosoma X. Se considera que estas mujeres son portadoras de la enfermedad y pueden experimentar síntomas más leves o ningún síntoma en absoluto.

Para algunas enfermedades ligadas al cromosoma X, una sola copia de una variante patogénica es suficiente para causar la enfermedad, incluso en las mujeres que tienen un segundo cromosoma X. Si un hombre porta una variante ligada al cromosoma X, todas sus hijas heredarán la variante, mientras que sus hijos no la heredarán. Si una mujer porta una variante ligada al cromosoma X, hay un 50% (1 de cada 2) de posibilidades de que cada hijo herede la variante, independientemente de si es niño o niña.

En cualquier individuo portador de una variante ligada al cromosoma X, la gravedad de los síntomas (si los hubiera) dependerá de la afección específica, el gen y la variante o variantes involucradas, y de si el individuo tiene o no un segundo cromosoma X sin una variante patogénica.

HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA Y

En raras ocasiones, una enfermedad puede estar ligada a Y, lo que indica que la variante se encuentra en el cromosoma Y. Sólo los varones corren el riesgo de heredar las enfermedades ligadas al cromosoma Y. Si un varón tiene una patología ligada al cromosoma Y, hay un 100% de probabilidad de que la transmita a todos sus hijos y ninguna posibilidad de que la transmita a sus hijas.

HETEROCIGOSIDAD COMPUESTA

La heterocigosidad compuesta se refiere a cuando un individuo porta una variante en una copia del gen, así como una variante en la segunda copia del gen, pero las variantes son diferentes (ocurren en posiciones diferentes) en cada gen.

HETEROCIGOTO

Heterocigoto se refiere a un individuo que porta la variante en una sola copia del gen.

HEMICIGOTO

Hemicigoto se refiere típicamente a un hombre que porta una variante en un gen del cromosoma X. La mayoría de los hombres tienen un solo cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos. Una mujer portadora de una variante en un gen

Glosario

del cromosoma X sería descrita como heterocigota.

HOMOCIGOTO

Homocigoto se refiere a un individuo que porta la misma variante en ambas copias del gen.

MOSAICISMO

A veces, el riesgo de recurrencia de una enfermedad puede ser difícil de determinar cuando se debe a un fenómeno conocido como mosaicismo. El mosaicismo es la presencia de dos o más líneas celulares con diferentes genotipos en un mismo individuo. El mosaicismo puede ocurrir en los óvulos y espermatozoides (llamado mosaicismo gonadal) o en otras células (llamado mosaicismo somático) o en ambos (mosaicismo gonosomal).

ODDS RATIO

El odds ratio (índice de probabilidad) es una expresión estadística, denominada "OR". El OR se calcula comparando la frecuencia de una variante en un grupo de individuos con un cierto fenotipo (casos) con la frecuencia en otro grupo de individuos que no tienen este fenotipo (controles). El OR expresa la fuerza con la que una variante se asocia a un fenotipo. Por ejemplo, una variante asociada con enfermedad cardíaca con un OR de 2.00 significa que las probabilidades de que un portador de la variante desarrolle una enfermedad cardíaca en relación con los individuos sin la variante es de 2.00 frente a 1. Un OR de 1.00 significa que no hay asociación con el fenotipo. Un OR superior a 1 indica una mayor probabilidad del fenotipo, y cuanto mayor sea el OR, mayor será la probabilidad (en comparación con la población general). Un OR inferior a 1 indica una disminución de la probabilidad del fenotipo, y también puede interpretarse como una protección contra el fenotipo.

PENETRANCIA

La penetrancia es la proporción de individuos portadores de una variante genética que presentan la condición médica asociada. Por ejemplo, si decimos que una variante genética tiene una penetrancia del 50%, significa que se espera que la mitad de todas las personas que portan esta variante muestren signos de la condición médica asociada. La penetrancia puede estar influenciada por la edad, los efectos de otros genes y los factores ambientales.

RASGOS GENÉTICOS

Los rasgos genéticos forman parte de aquellas características de un individuo que están fuertemente influenciadas por muchos factores genéticos y ambientales, muchos de los cuales no se comprenden del todo. Algunos rasgos están relacionados con la salud y pueden modificarse con cambios en el estilo de vida como el ejercicio y la dieta, mientras que otros no están relacionados con la salud (por ejemplo, el color de los ojos). Algunos rasgos son específicos de género. La prueba myGenome informa sobre variantes genéticas encontradas en grandes estudios de población asociadas con rasgos particulares. Estas variantes pueden tener efectos aditivos, o efectos opuestos. Los estudios a gran escala sobre variantes individuales no proporcionan información sobre los efectos de las combinaciones de diferentes variantes, por lo que solo se informan sus efectos independientes.

SNVs

Las cuatro letras del ADN (A, T, C y G) representan cada una un nucleótido diferente. Una SNV (variante de un solo nucleótido) es un cambio de una letra por otra en una posición única en el ADN. Las SNVs comunes se conocen históricamente como "SNPs" (del inglés "Single Nucleotide Polymorphisms" que significa polimorfismo de un solo nucleótido). Estas variaciones contribuyen a lo que nos hace únicos. El rsID es un número utilizado por investigadores y bases de datos para designar la posición específica de un SNP. Estudios de gran tamaño utilizan esta nomenclatura para investigar si un SNP ha sido asociado con un determinado rasgo genético o patología. Por ejemplo, en el SNP rs6152 es

Glosario

posible tener una A o una G (recuerde que tiene dos copias de cada cromosoma y gen), por lo que es posible ser AA, AG o GG (este es el genotipo de este rsID).

CLASIFICACIÓN DE VARIANTES (RIESGO)

Las variantes no mendelianas típicamente tienen una penetrancia muy reducida y tienden a ser más comunes en la población. Estas variantes normalmente no causan enfermedad por sí solas y a menudo se denominan "variantes de riesgo". Los fenotipos que no afectan a la salud se denominan a menudo "rasgos". La fuerza y la validez científica de la evidencia que respalda un riesgo determina cómo se denomina una variante.

"Riesgo establecido" se utiliza cuando el riesgo ha sido demostrado en múltiples estudios independientes de alta calidad o en un metaanálisis robusto (un estudio que combina varias publicaciones médicas).

"Riesgo probable" se utiliza cuando el riesgo se reproduce en al menos dos estudios independientes de alta calidad (o en dos estudios de cohortes independientes en la misma publicación).

"Riesgo incierto" se utiliza cuando los datos disponibles son insuficientes para clasificar una variante como un riesgo "probable" o "establecido".

"Sin riesgo conocido" se utiliza cuando no hay datos que respalden un riesgo, o los datos respaldan que no existe un riesgo asociado.

DESCRIPCIÓN DE VARIANTES

Las variantes se describen empleando un sistema específico para evitar confusiones. Existen varias maneras correctas de referirse a una variante genética y la Human Genome Variation Society (HGVS) aporta recomendaciones en relación a la nomenclatura. Para obtener información más detallada sobre la nomenclatura de las variantes, visite <http://varnomen.hgvs.org/bg-material/simple/>. El siguiente es un ejemplo de una variante y cómo puede aparecer en el informe.

CFTR c.254G>A (p.Gly85Glu)

- "CFTR" se refiere al gen.
- "c." se refiere a la posición de la variante (o cambio) en el ADN codificante. Para este ejemplo, el cambio se produce en la letra 254 del ADN codificante (también conocida como base 254) dentro del gen CFTR, donde hay una "G" (o "Guanina") en la posición 254 del genoma de referencia (véase la definición de "genoma de referencia") que se ha cambiado por una "A" (o "Adenina").
- "p." se refiere a la posición correspondiente de la variante en la proteína. Recordemos que las proteínas son cadenas de aminoácidos, los cuales se designan en este informe con una abreviatura de tres letras. La proteína CFTR codificada por el gen tiene una "Gly" (o "Glicina") en la posición 85 del genoma de referencia, que ha sido cambiada por una "Glu" (o "Ácido Glutámico") en este individuo.

rs75961395

Un rsID es otra forma de referirse a la posición de una variante. En este caso, el rs75961395 es equivalente a "CFTR c.254" en el ejemplo anterior. Los rsIDs son coordenadas dentro de un genoma, mientras que una "c." es una coordenada dentro de un gen. Por lo tanto, los rsIDs son cada uno coordenadas genómicas únicas, mientras que una "c." debe estar ligada a un gen específico.

rs75961395 Genotipo GA

Un rsID sumado a un genotipo le da la misma información que el ejemplo "CFTR c.254G>A" anterior. El genotipo para este rsID le dice al lector que para este individuo hay una "G" en una copia del gen CFTR en esa posición, mientras que la otra

Glosario

copia del gen lleva una "A".

Puede ser que vea dos variantes listadas en el mismo gen con un "(;)" entre las variantes. Esto significa que se desconoce si las dos variantes están en la misma copia de un gen (denominada "en cis"), o si están en copias opuestas del gen (denominada "en trans").

WILD TYPE

El wild type (tipo silvestre o "WT") tiene diferentes significados dependiendo del contexto en que se utilice. A efectos de este informe, se refiere a la ausencia de la variante para la que se ha realizado la prueba.

Nota Técnica

Nota Técnica

myGenome de Veritas es una prueba de cribado clínico basada en la secuenciación del genoma humano a partir de una muestra de saliva o sangre. El ADN genómico extraído se procesa utilizando el kit de preparación de muestras NEBNext® DNA y se secuencia a un promedio de aproximadamente 30X de cobertura en un secuenciador de última generación NovaSeq 6000 (Illumina). A todas las muestras recibidas en el laboratorio de secuenciación colaborador de Veritas Int., se le añaden índices únicos para posterior comprobación de la trazabilidad y control de calidad de los procesos.

Los datos de secuenciación se comparan con la versión GRCh37/hg19 (build 37.1) del genoma humano de referencia. El análisis de los datos se realiza con una plataforma bioinformática desarrollada por Veritas que utiliza algoritmos de identificación de variantes basados en métodos estadísticos heurísticos y bayesianos. La región analizada es de aproximadamente 4.500 millones de bases e incluye las coordenadas descritas como muy confiables por Zook et al. (2016) y una selección de marcadores de ascendencia y rasgos genéticos importantes relacionados con el estilo de vida. No se analizan las regiones con secuencia de homología elevada (según la definición de Mandelker et al. 2016). Al menos el 95% de la región presenta una cobertura de lectura $\geq 10X$. Las variantes con una cobertura inferior a 10X no se informan a menos que se confirmen utilizando métodos alternativos. La sensibilidad analítica es del 99% para las variantes de un solo nucleótido (SNV, por sus siglas en inglés) y del 97,6% para las inserciones/deleciones pequeñas (menos de 6 bases). Sólo se detectan variantes hereditarias (presentes en la línea germinal) y no variantes somáticas, mosaicismo o heteroplasmia mitocondrial.

En raras ocasiones, los resultados técnicos pueden estar influenciados por trasplantes, enfermedades de los órganos o por haber recibido quimioterapia o transfusión reciente. La interpretación de los resultados puede verse afectada por factores genéticos y ambientales adicionales. Adicionalmente, muchos genes se asocian con más de una patología. La prueba myGenome ha sido diseñada para detectar variantes en genes asociados con las enfermedades clínicamente accionables más frecuentes. En algunos casos, una variante clínicamente significativa puede estar asociada con una enfermedad diferente.

El filtrado inicial de variantes se basa en la frecuencia poblacional, el tipo de variante y las clasificaciones presentes en las bases de datos ClinVar (Landrum et al., 2015) y HGMD (*Human Gene Mutation Database, Stenson et al., 2017*). La plataforma bioinformática de Veritas clasifica las variantes por secciones en el informe de manera que reflejen su impacto general en la salud teniendo en cuenta factores como la relevancia clínica, la disponibilidad de manejo médico y/o estrategias de prevención o tratamiento según lo definido por organizaciones profesionales y la probabilidad de presentar la enfermedad.

Para los trastornos mendelianos, la interpretación de las variantes se limita a un subconjunto de genes asociados con trastornos que responden a tratamiento clínico y genes asociados con enfermedades recesivas. Para estos genes, todas las variantes de pérdida de función que no han sido descritas con anterioridad, así como todas las variantes que aparecen al menos una vez en ClinVar clasificadas como patogénicas o probablemente patogénicas o clasificadas como "DM" (del inglés "disease-causing mutation" [mutación causante de enfermedad]) en HGMD, serán interpretadas por Veritas utilizando las guías del Colegio Americano de Genética y Genómica Médica (ACMG, por sus siglas en inglés; Richards y colaboradores, 2015). La clasificación final de las variantes puede diferir de la que se reporta en ClinVar. Solo se incluyen en el informe las variantes clasificadas como patogénicas o probablemente patogénicas. No se incluyen las variantes benignas, probablemente benignas o de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés).

El análisis de las variantes asociadas con un aumento del riesgo, pero que generalmente no se espera que causen enfermedad por sí solas, se realiza utilizando un marco de interpretación diferente.

Nota Técnica

En un fichero vcf secundario se incluyen todas las variantes identificadas con una cobertura de lectura $\geq 10X$. No se ofrece interpretación de aquellas variantes que no cumplen con los criterios descritos anteriormente.

El análisis y la interpretación de los resultados farmacogenéticos se basan en un subconjunto de guías del Consorcio para la Implementación de la Farmacogenética Clínica (CPIC, por sus siglas en inglés; <https://cpicpgx.org/>) y la página de consulta PharmGKB (<https://www.pharmgkb.org>; sólo anotaciones clínicas con niveles de evidencia 1A, 1B y 2A). Las guías del CPIC se reevalúan continuamente y se prefieren a los resultados de PharmGKB si la información aparece en ambas. Las guías del CPIC y la página de PharmGKB se actualizan con frecuencia y deben consultarse siempre para obtener las interpretaciones más recientes. Los niveles de evidencia de PharmGKB se definen de la siguiente manera: Nivel 1A: Anotación para una combinación fármaco-variante presente en una guía de farmacogenómica aprobada por el CPIC o avalada por otra sociedad médica; o implementada en un centro que pertenezca a la PGRN (del inglés "Pharmacogenomics Research Network"); o que esté presente en los principales sistemas de salud. Nivel 1B: Anotación para una combinación fármaco-variante que cuenta con evidencia suficiente para establecer su asociación. La asociación debe ser replicada en más de una cohorte con valores de probabilidad significativos, y preferiblemente con un tamaño del efecto grande. Nivel 2A: Anotación para una combinación fármaco-variante que califica para el nivel 2B (combinación cuya asociación es respaldada por pruebas moderadas; La asociación debe ser replicada, pero puede haber estudios que no muestren significación estadística, y/o el tamaño del efecto puede ser pequeño), y la variante se encuentra en un gen clasificado por PharmGKB como VIP (del inglés "Very Important Pharmacogene"). Las variantes del nivel 2A se encuentran en farmacogenes conocidos, por lo que es más probable que tengan importancia funcional. Los comentarios clínicos que se proporcionan aquí son sólo para consultas rápidas. Nunca modifique su régimen de tratamiento farmacológico a menos que lo indique un profesional sanitario autorizado.

La prueba myGenome de Veritas incluye variantes presentes en la línea germinal que afectan a la eficacia del fármaco, el ajuste de la dosificación y los efectos adversos para ciertos fármacos (ver tabla a continuación). Una limitación a tener en cuenta es que esta metodología no permite determinar con certeza la fase alélica de las variantes a menos que estén muy próximas entre sí. En ciertos casos, esto conduce a ambigüedades en la identificación del diplotipo (por ejemplo, NAT2*6B/*13A no puede distinguirse de NAT2*6A/*4 y NAT2*5D/*12C no puede distinguirse de NAT2*5B/*4), por lo que no es posible asignar un genotipo con certeza. En la mayoría de los casos en los que se determina que un individuo es heterocigoto para más de una variante en un gen (por ejemplo, CYP2C19 *2/*3), los haplotipos farmacogenéticos se informan como si los alelos de la variante estuvieran en trans (en cromosomas diferentes). En ocasiones muy poco frecuentes, es posible que las variantes alélicas se encuentren en cis (en el mismo cromosoma), lo que representaría un haplotipo nuevo, aún sin nombre, que posiblemente produciría un fenotipo diferente. Es importante señalar también que algunos individuos poseen haplotipos nuevos que no pueden detectarse ni distinguirse de otros, lo que impediría la asignación de un genotipo o conllevaría, si el algoritmo no evalúa la variante nueva, a la asignación de un haplotipo conocido que puede tener o no las mismas propiedades que el haplotipo nuevo, dependiendo del tipo de variante. Por ejemplo, para los genes que utilizan asteriscos (*) en la nomenclatura de los alelos, el haplotipo *1 suele ser la asignación por defecto si no se encuentra ninguna de las variantes analizadas. El fenotipo metabolizador que se predice para los genotipos CYP2C19 *2-*8/*17 es provisional. La evidencia disponible actualmente indica que el alelo con ganancia de función *17 no compensa completamente el efecto del alelo con pérdida de función *2. Sin embargo, estos resultados no se han reproducido de manera sistemática y, por lo tanto, esta clasificación es provisional. Para los genotipos ligados al cromosoma X (gen G6PD) en los hombres, el genotipo asignado, que comprende dos nucleótidos idénticos, debe interpretarse como hemicigoto. Las posiciones individuales en haplotipos con una cobertura de lectura inferior a 10X se evalúan manualmente. Si no se puede asignar un haplotipo de manera precisa, el resultado se considera no concluyente y se informa como tal.

Nota Técnica

El haplotipo de CYP2D6 se determina con un software específico. El informe de resultados incluye únicamente el análisis de los haplotipos que se muestran en la siguiente tabla. Es posible que no se puedan determinar los haplotipos que contienen variantes distantes entre sí, ya que se desconoce la fase de las variantes (cis frente a trans), especialmente en los casos en los que los haplotipos son heterocigotos o heterocigotos compuestos con reordenamientos u otros eventos genéticos. Por ejemplo, cuando se encuentra la delección completa del gen en heterocigosis (*5) en tándem con una duplicación en la copia opuesta, el genotipo podría ser no concluyente o informarse como un haplotipo con un efecto clínico similar (por ejemplo, CYP2D6 *5/*1x2 no se puede distinguir de CYP2D6 *1/*1). Es importante señalar que no se reportan fusiones ni reordenamientos en tándem (a excepción del haplotipo *36). Algunos de estos haplotipos tienen efectos importantes y pueden ser frecuentes en determinadas poblaciones. Debido a la complejidad de este gen y las limitaciones del análisis, es posible que la determinación del haplotipo sea no concluyente y se informe como tal.

Esta prueba no evalúa los genes de histocompatibilidad HLA, que pueden ofrecer información farmacogenética importante, en particular algunos haplotipos HLA-B asociados con efectos adversos significativos de ciertos fármacos como carbamazepina y abacavir. Por último, no todas las variantes presentes en todos los haplotipos conocidos se evalúan, ya sea porque no se consideran de utilidad funcional (a menudo debido a la falta de información sobre los genotipos más raros) o porque no existe un consenso acerca de la ubicación de las variantes analizadas.

En el análisis se incluyen los siguientes haplotipos y polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs).

ABCB1	rs2032582, rs1045642
ADRB2	rs1042713
ANKK1	rs1800497
APOE	rs7412
COMT	rs4680
CYP2B6	rs3745274, rs2279343, rs2279345, rs28399499
CYP2C19	*1, *2, *3, *4, *5, *6, *7, *8, *9, *10, *11, *13, *15, *16, *17, *18, *19, *22, *24, *25, *26, *28
CYP2C8	rs10509681
CYP2C9	*1, *2, *3, *4, *5, *6, *8, *9, *11, *12, *13, *15, *25, *31
CYP2D6	*1, *2, *3, *4, *5, *6, *7, *8, *9, *10, *11, *12, *14, *15, *17, *19, *20, *21, *29, *35, *36, *38, *40, *41, *44, *62, xN
CYP3A4	rs2740574
CYP3A5	rs776746
CYP4F2	rs2108622
DPYD	*1, *2A, *3, *4, *5, *6, *7, *8, *9, *10, *11, *12, *13, rs67376798
DRD2	rs1799978
F5	rs6025
G6PD	rs1050828
GSTP1	rs1695

Nota Técnica

HMGCR	rs17244841
NAT2	*4, *5, *6, *7, *12, *13
NUDT15	rs116855232
SLCO1B1	rs11045879, rs4149056, rs4149015
TPMT	*1, *1S, *2, *3A, *3B, *3C, *4, *5, *6, *8, *9, *10, *11, *12, *13, *16, *17, *18
TYMS	rs151264360
UGT1A1	*1, *28, *36, *37
VKORC1	rs9923231
XPC	rs2228001

Veritas desarrolló y evaluó el funcionamiento de esta prueba genética. myGenome es una prueba de cribado diseñada para adultos generalmente sanos y no constituye, en ningún caso, una prueba clínica o de diagnóstico. Veritas ha llevado a cabo la validación analítica de la exactitud y la precisión de esta prueba. Solo analizamos un número limitado de regiones genómicas.

La relevancia clínica de algunos genes y variantes aún no está bien establecida, y la interpretación de las variantes patogénicas proporcionada no es suficiente por sí sola para tomar decisiones clínicas. Las variantes patogénicas o probablemente patogénicas asociadas a enfermedades accionables (aquellas para las que existe un manejo médico, un abordaje preventivo o medidas de detección precoz), de alta penetrancia en estado heterocigoto o hemocigoto, se confirman mediante secuenciación por el método Sanger cuando sea preciso. Las variantes incluidas en la sección de "Enfermedades multifactoriales" no se confirman con un método secundario.

Las enfermedades y los genes que se analizan en la sección de "Condición de portador" de myGenome son un subconjunto de aquellos recomendados en las guías del Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología (ACOG, por sus siglas en inglés). No se han incluido todas las enfermedades y genes recomendados por las sociedades médicas profesionales debido a las limitaciones asociadas a la técnica utilizada en esta prueba (secuenciación de última generación). Por lo tanto, esta prueba no reemplaza el cribado clínico de portadores con fines reproductivos u otros fines médicos que su médico pueda recomendar.

En esta prueba no se analizan algunos tipos de alteraciones genómicas como ciertas expansiones de repeticiones nucleotídicas, inversiones, deleciones, duplicaciones, translocaciones, reordenamientos estructurales grandes, entre otros. Por lo tanto, se debería considerar la posibilidad de realizar pruebas más específicas para aquellas enfermedades genéticas asociadas con estos tipos de variantes. Los resultados negativos no excluyen la posibilidad de que exista una variante patogénica que no se ha podido detectar. Pueden ocurrir falsos negativos o falsos positivos por múltiples razones, entre ellas problemas técnicos, errores humanos y la disponibilidad limitada de información científica y clínica a la hora de interpretar los resultados.

Los resultados de la prueba de myGenome deben ser interpretados por un especialista cualificado para guiar el manejo clínico cuando sea necesario y asesorar al paciente sobre las limitaciones de este test de cribado genético. El especialista podrá considerar la realización de pruebas adicionales o confirmación de variantes específicas antes de realizar cambios en el manejo clínico.

Este informe de myGenome Premium incluye la interpretación para los siguientes genes: ABCC8, ABCC9, ABCD1, ABCG5,

Nota Técnica

ABCG8, ABRAXAS1, ACADM, ACADSB, ACADVL, ACD, ACSF3, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, ADAMTS2, AGA, AGL, AIP, AIRE, AKAP9, AKT1, ALDOB, ALK, ALMS1, ALPL, ANK2, ANKRD1, APC, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, AR, ARID5B, ARSA, ASNS, ASPA, ATM, ATP7B, ATR, AURKA, AXIN2, B3GALT6, B4GALT7, BAG3, BAP1, BARD1, BBS1, BBS2, BCHE, BCKDHA, BCKDHB, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTB, BUB1B, CACNA1C, CACNA1S, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASP8, CASQ2, CASR, CAV3, CAVIN4, CBL, CBS, CBX8, CCM2, CCND1, CD82, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEBPE, CEP57, CERKL, CETP, CFTR, CHEK2, CHRM2, CHRNE, CHST14, CLN5, CLRN1, CNGB3, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL7A1, COX15, CPT1A, CPT2, CREB3L3, CREBBP, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTC1, CTF1, CTLA4, CTNNA1, CTNNB1, CTNS, CTSC, CYBA, CYLD, CYP11B1, CYP11B2, CYP19A1, CYP1B1, CYP21A2, CYP27A1, DCLRE1C, DDB2, DDR2, DDX41, DES, DHCR7, DICER1, DIS3L2, DKC1, DMD, DNAJC19, DOCK8, DOLK, DPP6, DPYD, DSC2, DSE, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EFEMP2, EGFR, EGLN1, EGLN2, EGR2, ELANE, ELN, ELP1, EMD, ENG, EP300, EPAS1, EPCAM, ERBB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ESR1, ETV6, ETV6, EVC, EXO1, EXT1, EXT2, EYA4, EYS, EZH2, F11, F5, F8, F9, FAH, FAM161A, FAN1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FAT1, FBN1, FBN2, FGFR2, FH, FHL1, FHL2, FKBP14, FKBP, FKTN, FLCN, FLNA, FLNC, FXN, G6PC, G6PC3, G6PD, GAA, GALT, GALK1, GALNT12, GALT, GATA1, GATA2, GATAD1, GBA, GBE1, GCDH, GCK, GCKR, GDF2, GEN1, GJA5, GJB2, GJB6, GLA, GLB1, GLE1, GNE, GPC3, GPD1L, GPIHBP1, GREM1, H19, HABP2, HADHA, HAMP, HAX1, HBB, HCN4, HEXA, HEXB, HFE, HIP1, HJV, HLCS, HMBS, HMMR, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOXB13, HPS1, HRAS, HSPB8, HYLS1, IKZF1, ILK, INS, ITK, IVD, JAG1, JAK2, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ11, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KIF1B, KIT, KLF10, KLLN, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LITAF, LMF1, LMNA, LOX, LPL, LRPPRC, LSP1, LTBP2, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MAX, MC1R, MCOLN1, MED17, MEFV, MEN1, MESP2, MET, MGMT, MIB1, MITF, MKS1, MLC1, MLH1, MLH3, MPL, MPV17, MPZ, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MSR1, MTAP, MTHFR, MMUT, MUTYH, MXI1, MYBPC3, MYCN, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYO7A, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NBN, NDRG1, NDUFS6, NEBL, NEFL, NEXN, NF1, NF2, NHP2, NKX2-5, NODAL, NOP10, NOTCH1, NOTCH3, NPHS1, NPPA, NQO2, NRAS, NSD1, NTHL1, ODC1, OPA3, OPCML, OTC, PAH, PALB2, PALLD, PARN, PAX5, PC, PCDH15, PCSK9, PDCD10, PDGFRA, PDLIM3, PEX12, PEX6, PHB, PHOX2B, PICALM, PIK3CA, PKD2, PKHD1, PKP2, PLA2G2A, PLN, PLOD1, PMM2, PMP22, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POLG, POLH, POT1, PPM1D, PPT1, PRDM16, PRDM5, PRF1, PRKAG2, PRKAR1A, PRKDC, PRKG1, PRKN, PRNP, PROC, PROS1, PRSS1, PSEN1, PSEN2, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, PYGM, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RAF1, RANGRF, RB1, RBBP8, RBM15, RBM20, RECQL, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, RIT1, RMRP, ROBO2, ROS1, RPE65, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, RYR1, RYR2, SACS, SALL4, SBDS, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SELENON, SEPSECS, SERPINA1, SERPINC1, SGCB, SGCD, SGCG, SH2D1A, SHOC2, SKI, SLC12A3, SLC12A6, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A4, SLC26A2, SLC26A4, SLC2A10, SLC39A13, SLC40A1, SLMAP, SLX4, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMPD1, SNTA1, SOS1, SPG11, SPINK1, SREBF2, SRGAP1, STAT3, STK11, SUFU, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TCIRG1, TECPR2, TERC, TERT, TFR2, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TINF2, TLR2, TMEM127, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TNXB, TOR1A, TOX3, TP53, TPM1, TPP1, TRDN, TRIM37, TRIM63, TRMU, TRPM4, TSC1, TSC2, TSFM, TSHR, TTN, TTR, TXNRD2, TYR, UROD, USB1, USH2A, VCL, VHL, WAS, WRAP53, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2, XRCC3, ZBTB17, ZHX3, ZIC3, ZNF469

Si tiene más preguntas, envíe un correo electrónico a info@veritasint.com o entre en <https://www.veritasint.com/contacto> para datos de contacto locales.

Nota Técnica

Referencias

Zook JM. et al. Extensive sequencing of seven human genomes to characterize benchmark reference materials. Sci Data 2016;3:160025 doi: 10.1038/sdata.2016.25

Mandelker D et al. Navigating highly homologous genes in a molecular diagnostic setting: a resource for clinical next-generation sequencing. Genet Med 2016;18:1282-1289

Landrum MJ et al. ClinVar: public archive of interpretations of clinically relevant variants. Nuc Acids Res 2016;44(1):D862–D868. doi: 10.1093/nar/gkv1222. PMID 26582918

Richards S et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med 2015; 17:405-424. PMID 25741868

Stenson PD et al. The Human Gene Mutation Database: towards a comprehensive repository of inherited mutation data for medical research, genetic diagnosis and next-generation sequencing studies. Hum Genet 2017;136:665-677

Whirl-Carrillo M. et al. Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine. Clin Pharmacol Ther. 2012; 92:414-417. PMID 22992668

Nota Técnica

Lista Gen-Enfermedad myGenome

ENFERMEDADES CLÍNICAMENTE ACCIONABLES*	GENES
Susceptibilidad al cáncer	
Cáncer de mama hereditario (45 genes): <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario • Síndrome de tumor hamartoma <i>PTEN</i> • Síndrome Li-Fraumeni • Cáncer reproductivo (ginecológico, próstata) 	<i>BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, TP53, ABRAXAS1, AKT1, AR, ATM, BARD1, BRIP1, CD82, CHEK2, CYP19A1, DICER1, ESR1, GEN1, HIP1, HMMR, HOXB13, KLLN, LSP1, MAP3K1, MRE11, MSR1, MXI1, NBN, NQO2, OPCML, PHB, PIK3A, PPM1D, RBBP8, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RECQL, RECQL4, RINT1, SEC23B, SMARCA4, TOX3, XRCC2</i>
Poliposis y cáncer gastrointestinal hereditario (36 genes): <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Lynch • Poliposis adenomatosa familiar • Poliposis asociada a <i>MUTYH</i> • Poliposis juvenil • Síndrome Peutz-Jeghers • Pancreatitis hereditaria 	<i>APC, BMPR1A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, AURKA, AXIN2, BUB1B, CCND1, CDH1, CTNNA1, CTNNB1, CTRC, EPCAM, FAN1, GALNT12, GREM1, KIT, MLH3, MSH3, NTHL1, ODC1, PALLD, PDGFRA, PLA2G2A, PMS1, POLD1, POLE, PRSS1, RPS20, SPINK1, TLR2</i>
Neurocutáneos y oculares (6 genes): <ul style="list-style-type: none"> • Neurofibromatosis tipo 1 y 2 • Complejo esclerosis tuberosa tipo 1 y 2 • Retinoblastoma 	<i>NF2, RB1, TSC1, TSC2, NF1, SMARCB1</i>
Neuroendocrino y renal (31 genes): <ul style="list-style-type: none"> • Cáncer medular de tiroides familiar • Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario • Neoplasia endocrina múltiple tipos 1 y 2 • Síndrome de von Hippel-Lindau • Tumor de Wilms relacionado con <i>WT1</i> 	<i>CDC73, CDKN1B, MAX, MEN1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, WT1, AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, CDKN1C, DIS3L2, EGLN1, EGLN2, EPAS1, FH, FLCN, H19, HABP2, KIF1B, MET, MTF, PRKAR1A, SDHA, SRGAP1, TMEM127, TRIM37, TSHR</i>
Otros cánceres (114 genes): <ul style="list-style-type: none"> • Piel • Hematológicos • Tumores sólidos 	<i>ACD, ALK, ARID5B, ATR, CASP8, CBX8, CDK4, CDKN2A, CEBPA, CEBPE, CEP57, COL7A1, CREBBP, CTC1, CTLA4, CYLD, DDB2, DDR2, DDX41, DKC1, DOCK8, EGFR, ELANE, EP300, ERBB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EXO1, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FAT1, FGFR2, G6PC3, GATA1, GATA2, GPC3, HAX1, HMBS, IKZF1, ITK, JAK2, MC1R, MGMT, MPL, MTAP, NHP2, NOP10, NSD1, PARN, PAX5, PHOX2B, PICALM, POLH, POT1, PRF1, PRKDC, PTCH1, PTCH2, RAD51B, RBM15, RHBDF2, ROBO2, ROS1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1,</i>

Nota Técnica

RUNX1, SBDS, SH2D1A, SLX4, SMARCE1, STAT3, SUFU, TERC, TERT, TINF2, TYR, USB1, UROD, WAS, WRAP53, WRN, XPA, XPC, XRCC3

Cardiovascular

Miocardiopatía (79 genes):

- Miocardiopatía hipertrófica
- Miocardiopatía dilatada
- Displasia arritmogénica del ventrículo derecho
- Enfermedad de Fabry
- Amiloidosis hereditaria por TTR

ACTC1, BAG3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GLA, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PRKAG2, RBM20, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, ACTA1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, CALR3, CAV3, CAVIN4, CHRM2, COX15, CRYAB, CSRP3, CTF1, DMD, DOLK, DPP6, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, GATAD1, HADHA, ILK, JPH2, JUP, KLF10, LAMA4, LAMP2, LDB3, MIB1, MYH6, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PLN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, SCO2, SELENON, SGCB, SGCD, SLC25A13, SLC25A4, TAZ, TCAP, TMPO, TRIM63, TXNRD2, VCL, ZBTB17

RASopatías (13 genes):

- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Costello
- Síndrome cardio-facio-cutáneo

BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1

Canalopatías y arritmias (35 genes):

- Síndrome QT-largo Romano-Ward tipos 1, 2 y 3
- Síndrome de Brugada
- Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica

CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, TRDN, ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, GJA5, GPD1L, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, NPPA, RANGRF, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SLMAP, SNTA1, TRPM4

Hipercolesterolemia familiar (14 genes)

APOB, LDLR, PCSK9, ABCG5, ABCG8, APOA5, APOC2, APOE, CETP, CREB3L3, GPIHBP1, LDLRAP1, LMF1, SREBF2

Aortopatías y enfermedades relacionadas (24 genes)

- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Loeys-Dietz
- Aneurisma y disección aórtica familiar

ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFBRI, TGFBRII, CCM2, ELN, FBN2, FLNA, LTBP2, LOX, MYLK, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NOTCH3, PDCD10, PRKG1, PRNP, SKI, SLC2A10, TGFB2, TGFB3

Síndrome de Ehlers-Danlos, tipos vascular y no-vascular (17 genes)

COL3A1, ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, DSE, EFEMP2, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

Otras enfermedades accionables

Hipertermia maligna (3 genes)

CACNA1S, RYR1, CACNA2D1

Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (1 gen)

OTC

Enfermedad de Wilson (1 gen)

ATP7B

Deficiencia de biotinidasa (1 gen)

BTBD

Nota Técnica

Diabetes tipo MODY (7 genes)	<i>HNF1A, ABCC8, GCK, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11</i>
Enfermedad de Pompe (1 gen)	<i>GAA</i>
Hemocromatosis hereditaria (5 genes)	<i>HFE, HAMP, HJV, TRF2, SLC40A1</i>
Retinopatías relacionadas con RPE65 (1 gen)	<i>RPE65</i>
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (2 genes)	<i>ACVRL1, ENG</i>
Trombofilias (5 genes)	<i>F5, F9, PROC, PROS1, SERPINC1</i>
Otros (26 genes)	<i>ABCD1, APOA4, CASR, CRELD1, EGR2, F8, FKRP, FXN, GCKR, GDF2, HSPB8, JAG1, LITAF, MPZ, MYCN, NEFL, PKD2, PMP22, PRKN, SALL4, SERPINA1, TBX20, TBX3, TBX5, ZHX3, ZIC3</i>

CONDICIÓN DE PORTADOR

Enfermedades autosómicas recesivas (116 genes)

<p>Anemia drepanocítica (falciforme); Ausencia congénita bilateral de los vasos deferentes; Beta-talasemia; Deficiencia de galactosaquinasa con cataratas; Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media; Disautonomía familiar; Enfermedad de almacenamiento de glucógeno; Enfermedad de Canavan; Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce; Enfermedad de Niemann-Pick; Enfermedad de Tay-Sachs; Fenilcetonuria; Fibrosis quística; Galactosemia; Gangliosidosis GM1; Hiperfenilalaninemia; Mucopolidosis IV; Mucopolisacaridosis tipo IVB (Morquio); Retinosis pigmentaria; Síndrome de Bloom; Síndrome de Smith-Lemli-Opitz; Síndrome de Usher; Sordera; Acidemia glutárica; Acidemia isovalérica; Aciduria 3-metilglutacónica; Aciduria malónica y metilmalónica combinada; Aciduria metilmalónica; Acondrogénesis; Acromatopsia; Aspartilglucosaminuria; Ataxia espástica; Ataxia espinocerebelosa; Cistinosis; Defectos congénitos de glicosilación; Deficiencia de asparagina sintetasa; Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa; Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa; Deficiencia de factor XI; Deficiencia de fosforilación oxidativa combinada; Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa; Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa; Deficiencia de lipoproteína lipasa; Deficiencia de ornitina translocasa (síndrome HHH); Deficiencia de piruvato carboxilasa; Deficiencia de pseudocolinesterasa; Deficiencia del complejo I mitocondrial; Deficiencia primaria de carnitina; Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta; Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga; Degeneración macular juvenil; Disgenesia del segmento anterior; Disostosis espondilocostal; Displasia anauxética; Displasia metafisaria; Distonía-1 (torsión); Distrofia de conos y bastones; Distrofia muscular (Miyoshi, distroglicanopatía, merosina-deficiente); Distrofia muscular de cinturas; Enfermedad con cuerpos de poliglucosano;</p>	<p><i>ACADM, ASPA, BCKDHA, BCKDHB, BLM, CFTR, CLRN1, DHCR7, ELP1, G6PC, GALK1, GALT, GLB1, HBB, HEXA, MCOLN1, MYO7A, PAH, SMPD1, USH2A, ACADSB, ACADVL, ACSF3, AGA, AGL, AIRE, ALDOB, ALPL, ARSA, ASNS, BBS1, BBS2, BCHE, CBS, CERKL, CHRNE, CLN5, CNGB3, CPT1A, CPT2, CTNS, CYBA, CYP11B1, CYP11B2, CYP1B1, CYP21A2, CYP27A1, DCLRE1C, DNAJC19, DPYD, DYSF, ERCC6, ETFDH, EVC, EYS, F11, FAH, FAM161A, FKTN, G6PD, GALC, GBA, GBE1, GCDH, GJB2, GJB6, GLE1, GNE, HEXB, HLCS, HPS1, HYLS1, IVD, LAMA2, LIPA, LPL, LRPPRC, MED17, MEFV, MESP2, MKS1, MLC1, MMUT, MPV17, MTHFR, NDRG1, NDUFS6, NPHS1, OPA3, PC, PCDH15, PEX12, PEX6, PKHD1, PMM2, POLG, PPT1, PYGM, RMRP, SACS, SEPSECS, SGCG, SLC12A3, SLC12A6, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A15, SLC26A2, SLC26A4, SPG11, TCIRG1, TECPR2, TOR1A, TPP1, TRMU, TSFM</i></p>
--	---

Nota Técnica

Enfermedad de almacenamiento de ácido siálico; Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth; Enfermedad de Gaucher; Enfermedad de Krabbe; Enfermedad de McArdle; Enfermedad de Sandhoff; Enfermedad de Wolman; Enfermedad granulomatosa crónica; Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol; Enfermedad renal poliquística; Esclerosis lateral amiotrófica (juvenil); Espectro del síndrome Zellweger; Fiebre mediterránea familiar; Glaucoma congénito; Hiperandrogenismo; Hiperplasia suprarrenal congénita (Deficiencia de 11-beta-hidroxilasa y deficiencia de 21-hidroxilasa); Hipoaldosteronismo (congénito); Hipofosfatasa; Hipoplasia de cartílago-pelo; Hipoplasia pontocerebelosa; Homocistinuria; Inmunodeficiencia combinada severa; Insuficiencia hepática infantil transitoria; Intolerancia hereditaria a la fructosa; Leucodistrofia metacromática; Leucoencefalopatía megalencefálica; Lipofuscinosis neuronal ceroid (CLN1, CLN2 y CLN5); Microcefalia, postnatal progresiva; Miopatía de Nonaka; Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior; Oftalmoplejia externa progresiva; Osteopetrosis; Paraplejía espástica; Síndrome de Andermann; Síndrome de ataxia mitocondrial recesiva; Síndrome de Bardet-Biedl; síndrome de Cockayne; Síndrome de contractura congénita letal; Síndrome de depleción del ADN mitocondrial; Síndrome de Ellis-van Creveld; Síndrome de Gitelman; Síndrome de Heimler; Síndrome de Hermansky-Pudlak; Síndrome de Joubert; Síndrome de Leigh; síndrome de Meckel; Síndrome de Omenn; Síndrome de Pendred; Síndrome de poliendocrinopatía autoinmune; Síndrome hidroletalus; Síndrome miasténico congénito; Síndrome nefrótico; Síndrome sensible a los rayos UV; Tirosinemia; Trombosis, hiperhomocisteinemia; Xantomatosis cerebrotendinosa

Los 81 genes y enfermedades asociadas consideradas médicamente accionables por el American College of Medical Genetics and Genomics (PMID: 37347242) están incluidos en myGenome Standard y myGenome Premium.

Genes y enfermedades de portador asociadas incluidos en myGenome Standard y myGenome Premium.

Genes y enfermedades asociadas incluidos únicamente en myGenome Premium.

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD: Por favor, tenga en cuenta que muchos de los genes listados están asociados otras enfermedades, no obstante, la prueba myGenome no está diseñada para cubrir completamente su análisis. Para el propósito de esta lista, se ha utilizado la asociación gen-enfermedad predominante. Para las enfermedades del estado de portador listadas, es posible que no se detecten todos los subtipos con myGenome Standard o Premium.

* Categorías basadas en el American College of Medical Genetics and Genomics (PMID: 37347242).

Nota Técnica

Guías CPIC

Los artículos de las guías CPIC se enumeran a continuación. Consulte las páginas de la guía en cpicpgx.org para obtener la información más actualizada. Para referencias adicionales, visite pharmgkb.org.

Hicks JK, Swen JJ, Thorn CF, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guideline for CYP2D6 and CYP2C19 genotypes and dosing of tricyclic antidepressants. Clin Pharmacol Ther. 2013;93(5):402-8. PMID: 23486447

Hicks JK, Sangkuhl K, Swen JJ et al. Clinical pharmacogenetics implementation consortium guideline (CPIC) for CYP2D6 and CYP2C19 genotypes and dosing of tricyclic antidepressants: 2016 update. Clin Pharmacol Ther. 2016 Dec 20. PMID 27997040

Gammal RS, Court MH, Haidar CE, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for UGT1A1 and Atazanavir Prescribing. Clin Pharmacol Ther. 2016;99(4):363-9. PMID: 26417955

Relling MV, Gardner EE, Sandborn WJ, et al. Clinical pharmacogenetics implementation consortium guidelines for thiopurine methyltransferase genotype and thiopurine dosing: 2013 update. Clin Pharmacol Ther. 2013;93(4):324-5. PMID: 23422873

Relling MV, Gardner EE, Sandborn WJ, et al. Clinical Pharmacogenetics G347Implementation Consortium guidelines for thiopurine methyltransferase genotype and thiopurine dosing. Clin Pharmacol Ther. 2011;89(3):387-91. PMID: 21270794

Caudle KE, Thorn CF, Klein TE, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for dihydropyrimidine dehydrogenase genotype and fluoropyrimidine dosing. Clin Pharmacol Ther. 2013;94(6):640-5. PMID: 23988873

Hicks JK, Bishop JR, Sangkuhl K, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2D6 and CYP2C19 Genotypes and Dosing of Selective Serotonin Reuptake Inhibitors. Clin Pharmacol Ther. 2015;98(2):127-34. PMID: 25974703

Scott SA, Sangkuhl K, Stein CM, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for CYP2C19 genotype and clopidogrel therapy: 2013 update. Clin Pharmacol Ther. 2013;94(3):317-23. PMID: 23698643

Scott SA, Sangkuhl K, Gardner EE, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for cytochrome P450-2C19 (CYP2C19) genotype and clopidogrel therapy. Clin Pharmacol Ther. 2011;90(2):328-32. PMID: 21716271

Crews KR, Gaedigk A, Dunnenberger HM, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for cytochrome P450 2D6 genotype and codeine therapy: 2014 update. Clin Pharmacol Ther. 2014;95(4):376-82. PMID: 24458010

Crews KR, Gaedigk A, Dunnenberger HM, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for codeine therapy in the context of cytochrome P450 2D6 (CYP2D6) genotype. Clin Pharmacol Ther. 2012;91(2):321-6. PMID: 22205192

Clancy JP, Johnson SG, Yee SW, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for ivacaftor therapy in the context of CFTR genotype. Clin Pharmacol Ther. 2014;95(6):592-7. PMID: 24598717

Muir AJ, Gong L, Johnson SG, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for IFNL3 (IL28B) genotype and PEG interferon--based regimens. Clin Pharmacol Ther. 2014;95(2):141-6. PMID: 24096968

Nota Técnica

Bell GC, Caudle KE, Whirl-Carrillo M et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for CYP2D6 genotype and use of ondansetron and tropisetron. Clin Pharmacol Ther. 2016. PMID: 28002639

Caudle KE, Rettie AE, Whirl-Carrillo M, et al. Clinical pharmacogenetics implementation consortium guidelines for CYP2C9 and HLA-B genotypes and phenytoin dosing. Clin Pharmacol Ther. 2014;96(5):542-8. PMID: 25099164

Relling MV, McDonagh EM, Chang T, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for rasburicase therapy in the context of G6PD deficiency genotype. Clin Pharmacol Ther. 2014;96(2):169-74. PMID: 24787449

Ramsey LB, Johnson SG, Caudle KE, et al. The clinical pharmacogenetics implementation consortium guideline for SLCO1B1 and simvastatin-induced myopathy: 2014 update. Clin Pharmacol Ther. 2014;96(4):423-8. PMID: 24918167

Wilke RA, Ramsey LB, Johnson SG, et al. The clinical pharmacogenomics implementation consortium: CPIC guideline for SLCO1B1 and simvastatin-induced myopathy. Clin Pharmacol Ther. 2012;92(1):112-7. PMID: 22617227

Birdwell KA, Decker B, Barbarino JM, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guidelines for CYP3A5 Genotype and Tacrolimus Dosing. Clin Pharmacol Ther. 2015;98(1):19-24. PMID: 25801146

Johnson JA, Gong L, Whirl-carrillo M, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guidelines for CYP2C9 and VKORC1 genotypes and warfarin dosing. Clin Pharmacol Ther. 2011;90(4):625-9. PMID: 21900891

Johnson JA, Caudle KE, Gong L, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for Pharmacogenetics-Guided Warfarin Dosing: 2017 Update. 2017. PMID 28198005

Recursos adicionales

Recursos adicionales

Librería de vídeos de Veritas: https://www.youtube.com/channel/UCpvc5_GKq3453oqaQ83SwzQ

Recursos generales de enfermedad

- Clinical Genome Resource (ClinGen): <https://www.clinicalgenome.org/>
- GeneReviews: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
- Genetics Home Reference (GHR): <https://ghr.nlm.nih.gov/>
- Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD): <https://rarediseases.info.nih.gov/>
- Global Genes: <https://globalgenes.org/>
- Mayo Clinic: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions>
- National Heart, Blood, and Lung Institute: <https://www.nhlbi.nih.gov/>
- National Human Genome Research Institute: <https://www.genome.gov/>
- National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Disorders: <https://www.niddk.nih.gov/>
- National Organization for Rare Disorders (NORD): <https://rarediseases.org/>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): <https://www.omim.org/>
- Orphanet: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Recursos específicos de enfermedades

- Deficiencia de alfa-1 antitripsina
Alpha-1 Foundation: <https://www.alpha1.org/>
- Enfermedad de Alzheimer
Alzheimer's Association: <https://www.alz.org/>
Alzheimer's Prevention Registry: <https://www.endalznow.org/>
National Institute on Aging: <https://www.nia.nih.gov/health/alzheimers-disease-fact-sheet>
- Cáncer
American Cancer Society: <https://www.cancer.org/>
National Cancer Institute: <https://www.cancer.gov/>
- Enfermedades Cardíacas
American Heart Association: <http://www.heart.org/HEARTORG/>
- Enfermedad renal crónica
National Kidney Foundation: <https://www.kidney.org/>
- Trastornos de coagulación
National Blood Clot Alliance: www.stoptheclot.org
- Fibrosis quística
Cystic Fibrosis Canada: <http://www.cysticfibrosis.ca/?lang=en>
Cystic Fibrosis Foundation: www.cff.org
- Hemocromatosis hereditaria
Hemochromatosis.org: <https://www.hemochromatosis.org/>
Iron Disorders Institute: <http://www.irondisorders.org/>
- Fibrosis pulmonar idiopática
American Lung Association: <http://www.lung.org/lung-health-and-diseases/lung-disease-lookup/pulmonary-fibrosis/introduction/>

Recursos adicionales

- Pulmonary Fibrosis Foundation: <http://www.pulmonaryfibrosis.org/>
- Hipertermia maligna
 - European Malignant Hyperthermia Group: <https://www.emhg.org/>
 - Malignant Hyperthermia Association of the United States: <https://www.mhaus.org/>
- Pancreatitis
 - National Pancreas Foundation (NPF): www.pancreasfoundation.org
 - Pancreatica.org: www.pancreatica.org
 - Pancreatic Cancer Action Network: www.pancan.org
- Enfermedad de Parkinson
 - American Parkinson Disease Association (APDA): www.apdaparkinson.org
 - Michael J. Fox Foundation for Parkinson's Research: www.michaeljfox.org
 - Parkinson's Foundation: www.parkinson.org
- Enfermedad de priones
 - Creutzfeldt-Jakob Disease Foundation, Inc.: www.cjdfoundation.org

Declaración de sociedades y guías médicas

- American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG): <https://www.acmg.net/>
- American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG): <https://www.acog.org/>
- Association of Molecular Pathologists (AMP): <https://www.amp.org/>
- American Society of Human Genetics (ASHG): <http://www.ashg.org/>
- European Society of Human Genetics (ESHG): <https://www.eshg.org/home.0.html>
- National Comprehensive Cancer Network (NCCN): www.nccn.org
- National Society of Genetic Counselors (NSGC): www.nsgc.org
- UpToDate: <https://www.uptodate.com>

Información general de Medicina Personalizada

- Personalized Medicine Coalition (PMC): <http://www.personalizedmedicinecoalition.org/>

Recursos de test genéticos

- Concert Genetics: <https://www.concertgenetics.com/>
- Genetic Test Registry: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>

Discriminación genética

- Genetic Alliance: <http://www.geneticalliance.org/advocacy/policyissues/geneticdiscrimination> Genetic Information NonDiscrimination Act (GINA): <http://ginahelp.org/>
- National Human Genome Research Intitute: <https://www.genome.gov/10002328/genetic-discrimination-fact-sheet/>
- US Equal Employment Opportunity Commision: <https://www.eeoc.gov/laws/types/genetic.cfm>

Ensayos clínicos

- National Cancer Institute Supported Clinical Trials: <https://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/clinical->

Recursos adicionales

trials/search

- NIH U.S. National Library of Medicine ClinicalTrials: <https://clinicaltrials.gov/>

Farmacogenómica

- Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC): <https://cpicpgx.org/>
- DrugBank: <https://www.drugbank.ca/>
- Food and Drug Administration (FDA) Pharmacogenomics Resources: <https://www.fda.gov/Drugs/ScienceResearch/ucm572736.htm>
- Mayo Clinic's Center for Individualized Medicine and Drug-Gene Testing Information: <http://mayoresearch.mayo.edu/center-for-individualized-medicine/drug-gene-testing.asp>
- National Human Genome Research Institute's Frequently Asked Questions (FAQs) about Pharmacogenomics: <https://www.genome.gov/27530645/faq-about-pharmacogenomics/>
- NCBI Medical Genetics Summaries (specific to Pharmacogenomics): <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK61999/>
- PharmGKB: <https://www.pharmgkb.org/>
- PharmVar: <https://www.pharmvar.org/>

Bases de datos de variantes y recursos

- ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
- ExAC: <http://exac.broadinstitute.org/>
- Gnomad: <http://gnomad.broadinstitute.org/>
- Human Gene Mutation Database (HGMD): <https://portal.biobase-international.com/hgmd/pro/start.php>



Recuerde: La secuenciación de su genoma es el primer paso en un viaje que le cambiará la vida.

¿Le gustaría hablar con uno de nuestros Asesores genéticos? Envíe un correo electrónico a consejo.genetico@veritasint.com o entre en <https://www.veritasint.com/contacto> para datos de contacto locales.

Si tiene más preguntas, envíe un correo electrónico a info@veritasint.com.

Acerca de Veritas

Veritas Intercontinental, The Genome Company, se funda en 2018 por un equipo multidisciplinar con amplia experiencia en el campo de la genética, el diagnóstico y la biotecnología. Inicialmente ligada a Veritas Genetics, compañía fundada en 2014 por el profesor George Church, uno de los pioneros en medicina genómica, Veritas nació con el objetivo de poner la secuenciación del genoma y su interpretación clínica al alcance de todos los ciudadanos como herramienta para prevenir enfermedades y mejorar la salud y la calidad de vida.

Desde sus inicios, Veritas Intercontinental ha liderado la actividad y el desarrollo en Europa, América Latina, Oriente Medio y Japón; con el objetivo de convertir la genómica en un instrumento cotidiano al servicio del bienestar de las personas.