



dnahealth[®]

el bienestar ideal para su vida

Bienvenido

Sample Report

a su informe de dna health[®]

Fecha de nacimiento: 01 Jan 2001

Fecha de ingreso: 11 Jan 2023

Número de muestra: 12345678

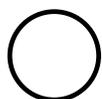
professional de la salud: Private

Introducción

Hemos llevado a cabo un proceso llamado reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés) de su muestra de frotis bucal. En este proceso, copiamos el ADN de sus genes varias veces para que podamos generar cantidades suficientes y así analizar su material genético. Luego identificamos secuencias de ADN únicas en algunos de sus genes. Se han estudiado en detalle ciertos cambios (polimorfismos) en estos genes, evidenciando que estos polimorfismos están relacionados con el riesgo de desarrollo de ciertas enfermedades crónicas o procesos metabólicos alterados. Con lo cual, identificar la presencia o ausencia de estos polimorfismos, permite relacionar cualitativamente estos genes con áreas específicas que presentan riesgos para la salud. Los factores del entorno como la alimentación o el estilo de vida, se deben tener en cuenta junto con el perfil genético complementario para poder hacer una evaluación integral de los riesgos para la salud.

Cómo leer los resultados

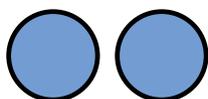
Encontrará los resultados genéticos en las páginas siguientes. En el lado izquierdo, verá el nombre del gen y su descripción. En el lado derecho, verá el resultado específico y una explicación de los resultados, riesgos asociados y recomendaciones alimentarias y de estilo de vida. El impacto se puede identificar con el esquema siguiente::



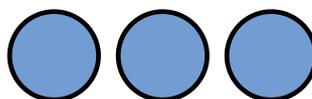
Ningún impacto



Bajo impacto



Impacto moderado



Alto impacto



Impacto positivo

Tabla de prioridades

A cada área biológica se le ha asignado un grado de prioridad bajo, moderado o alto, para que usted pueda comprender cuáles deberían ser sus áreas de enfoque.

Basado en los genes examinados, un área biológica de baja prioridad significa que no hay necesidad de incrementar la asistencia comparado con las recomendaciones de salud estándar. Una área biológica de prioridad moderada o alta significa que el área en particular necesita mayor apoyo con respecto a una alimentación apropiada, estilo de vida e intervenciones nutraceuticas para compensar los desequilibrios en ese paso, causados por las variantes genéticas que usted tiene.

Área biológica	Prioridad
Metabolismo lipídico	
Metilación	
Detoxificación	
Inflamación	
Estrés oxidativo	
Salud ósea	
Sensibilidad a la insulina	

Cuadro de resumen

Área biológica	Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
Metabolismo lipídico	LPL	1595 C>G	CC	
	CETP	279 G>A	AG	
	APOC3	3175 C>G	CC	
	APOE	E2/E3/E4	E3/E3	
	PON1	A>G	GA	
Metilación	MTHFD1	1958 G>A	GG	
	MTHFR	677 C>T	CT	
		1298 A>C	AA	
	MTR	2756 A>G	AG	
	MTRR	66 A>G	AA	
	CBS	699 C>T	CC	
	COMT	472 G>A	GG	
Detoxificación	CYP1A1	Msp1 T>C	TT	
		Ile462Val A>G	AA	
	GSTM1	Inserción/Eliminación	Eliminación	
	GSTP1	313 A>G	AG	
	GSTT1	Inserción/Eliminación	Eliminación	
	NQO1	C>T	CC	
Inflamación	IL-6	-174 G>C	CC	
	TNFA	-308 G>A	GG	
	IL-1A	4845 G>T	GG	
	IL-1A	-889 C/T	TC	
	IL-1B	3954 C>T	CC	
	IL-1B	-511 A>G	AA	
	IL-1RN	2018 C>T	TT	
Estrés oxidativo	eNOS	894 G>T	GG	
	MnSOD/SOD2	47 T>C (Val16Ala)	CC	
	CAT	-262 C>T	CC	
	GPX1	C>T	CT	
Salud ósea	VDR	Fok1 T>C	TT	
		Bsm1 G>A	AA	
		Taq1 C>T	CC	
	COL1A1	1546 G>T	GG	

Área biológica	Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
Sensibilidad a la insulina	PPARG	Pro12Ala or C>G	CG	
	TCF7L2	rs7903146 C>T	TT	
	SLC2A2	Thr110Ile	TC	
	FTO	rs9939609 T>A	AA	
Exceso de hierro	HFE	C282Y & H63D	282CC & 63HH	
Sensibilidad a la cafeína	CYP1A2	A>C	CA	
Metabolismo de los AGPI	FADS1	rs174537 G>T	GT	
Sensibilidad a la sal	ACE	I/D	II	
	AGT	T>C	TT	
Sabor amargo	TAS2R38	145 C>G 785 C>T 886 G>A	Medium Taster	
Metabolismo del alcohol	ALDH2	rs671 G>A	GG	
Intolerancia a la lactosa	MCM6	-13910C>T	TC	
Intolerancia al gluten	HLA	DQ2/DQ8	DQ2.5 & DQ8	
Vitamina A	BCO1	G>T	GT	
		Ala379Val C>T	CC	
Vitamina D	CYP2R1	A>G	AA	
	GC	T>G	GG	
		1296 G>T	TT	
Vitamina B12	FUT2	Gly258Ser G>A	GG	
Vitamina C	GSTT1	Inserción/Eliminación	Eliminación	

Resumen del informe



Resumen de sensibilidad alimentaria



Resumen del metabolismo de las vitaminas



Metabolismo lipídico

La salud del corazón depende de un equilibrio complejo de los factores ambientales, dietéticos y genéticos. Algunos genes afectan los niveles de colesterol LDL y de colesterol HDL los niveles altos de colesterol LDL y los niveles bajos de colesterol HDL se asocian con un gran riesgo de sufrir enfermedades cardíacas.

Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
LPL	1595 C>G	CC	
PTEC	279 G>A	AG	
APOC3	3175 C>G	CC	
APOE	E2/E3/E4	E3/E3	
PON1	A>G	GA	

LPL 1595 C>G

La lipoproteinlipasa (LPL) está anclada al endotelio vascular y elimina los lípidos de la circulación a través del desdoblamiento de triglicéridos, que están presentes en el colesterol VLDL, en ácidos grasos libres. La variante de 1595 C>G es un claro indicador de grasa en el cuerpo y su distribución, de lípidos plasmáticos y concentraciones de insulina.

RESULTADO: **CC**

El análisis no identificó variaciones genéticas en el locus de 1595 C>G.

CETP 279 G>A

La proteína transportadora de ésteres de colesterol (CETP, por sus siglas en inglés) tiene un papel clave en el metabolismo del HDL por interceder en el intercambio de lípidos entre las lipoproteínas, lo que resulta, eventualmente, en la captación de colesterol por los hepatocitos (transporte opuesto del colesterol). La gran acumulación de CETP plasmática se asocia con las acumulaciones reducidas de HDL-C. La CETP es un factor de riesgo fuerte e independiente para la enfermedad de arteria coronaria (CAD, por sus siglas en inglés).

RESULTADO: **AG**

Al alelo 279 A se lo asocia con niveles reducidos de CETP plasmática, crecientes niveles de colesterol HDL y un bajo riesgo de sufrir enfermedades cardiovasculares. Una dieta baja en colesterol con ácido alfa-linolénico (ALA, por sus siglas en inglés) fortificado es efectiva para poder reducir los niveles de colesterol VLDL y colesterol LDL en las personas con el genotipo GA y AA.

APOC3 3175 C>G

La apolipoproteína C3 (APOC3) tiene un papel clave en el metabolismo del colesterol. Inhibe la lipoproteína lipasa y la lipasa hepática, lo que retrasa el catabolismo de las partículas ricas en triglicéridos.

RESULTADO: **CC**

El análisis no identificó variaciones genéticas en el locus de 3175 C>G.

Metabolismo lipídico (continuación)

APOE E2/E3/E4

La apolipoproteína E (APOE) tiene un papel multifuncional en el metabolismo de la lipoproteína y es esencial para el catabolismo normal de los componentes de la lipoproteína rica en triglicéridos. Dos polimorfismos de nucleótido simple (SNP, por sus siglas en inglés) producen tres isoformas de alelos, lo que afecta la formación de la proteína y, por consiguiente, la actividad receptora vinculante y la preferencia de la lipoproteína de la APOE.

RESULTADO: **E3/E3**

E3 es la isoforma neutral.

PON1 A>G

La paraoxonasa 1 (PON1) codifica la enzima glicoproteína paraoxonasa. La PON1 protege el LDL y el HDL de la oxidación que puede producirse por la hidrolización de fosfolípidos o por los hidroperóxidos del colesterol esterificado, para que, de esta manera, se brinde protección de la aterogénesis. La baja actividad paraoxonasa en suero se relaciona con el alto riesgo de sufrir la enfermedad de arteria coronaria.

RESULTADO: **GA**

Al alelo G se lo asocia con bajas acumulaciones de PON1 y una disminución de la actividad de PON1. Se ha relacionado el polimorfismo de nucleótido simple (SNP, por sus siglas en inglés) con un incremento del riesgo de sufrir arterioesclerosis y determinados cánceres. Aumente el consumo de grasas monoinsaturadas y procure un alto consumo de verduras y frutas variadas.

Metilación

Las vitaminas B brindan componentes esenciales para las células en crecimiento, las cuales se renuevan constantemente y desempeñan un papel clave en muchos procesos fisiológicos. Además, suministran algunas de las sustancias químicas necesarias para proteger los genes, y así el ADN no acumula daños que resultan del deterioro por el uso diario de las células. Estas vitaminas, en las que se incluyen el folato, la vitamina B6 y la vitamina B12, ayudan a crear nuevo ADN para las células que se encuentran en constante crecimiento y renovación. Las vitaminas B participan en la activación y desactivación de los genes y también ayudan a reparar el ADN. El proceso de reparación del ADN se llama metilación. La metilación consiste en el proceso de donar "grupo metilo" a un sustrato. Un grupo metilo está compuesto por un átomo de carbono y tres átomos de hidrógeno (CH3). Aunque solo pequeñas cantidades de vitaminas B sean necesarias, son cruciales para la metilación y para producir ADN nuevo.

Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
MTHFD1	1958 G>A	GG	
MTHFR	677 C>T	CT	
	1298 A>C	AA	
MS	2756 A>G	AG	
MSR	66 A>G	AA	
CBS	699 C>T	CC	
COMT	472 G>A	GG	

MTHFD1 1958 G>A

La colina, un nutriente esencial, desempeña un papel central en muchas vías fisiológicas del cuerpo, incluido el metabolismo de la homocisteína, así como la síntesis de neurotransmisores, la señalización de la membrana celular y el transporte de bilis y lipoproteínas. Los requisitos para la colina varían según el sexo, la edad, el nivel de actividad física y la genética.

RESULTADO: GG

El genotipo GG está asociado con la función enzimática normal y, por lo tanto, no hay mayores requisitos para la colina.

MTHFR 677 C>T

La metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) es una enzima clave en el paso del metabolismo del folato - dirige el folato proveniente de la alimentación para la síntesis de ADN o para la remetilación de la homocisteína.

RESULTADO: CT

El alelo T reduce la actividad de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR), lo que resulta en un incremento en los niveles de homocisteína, una disminución en la metilación del ADN y, por ende, en un incremento en los aductos de ADN. Los portadores del alelo T requieren un incremento de folato y de vitaminas B2, B6 y B12. La función de la enzima solo es un 70 % óptima en las personas con el alelo CT. Además de consumir alimentos ricos en folato, se recomienda complementarlos.

Metilación (continuación)

MTHFR 1298 A>C

La metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) es una enzima clave en el paso del metabolismo del folato - dirige el folato proveniente de la alimentación para la síntesis de ADN o para la remetilación de la homocisteína.

RESULTADO: **AA**

No se detectaron variaciones genéticas en el locus de 1298 A>C.

MTR 2756 A>G

La metionina sintasa (MTR, por sus siglas en inglés) codifica la enzima que cataliza la remetilación de la homocisteína para formar metionina.

RESULTADO: **AG**

Al alelo G se lo asocia con reducidos niveles de homocisteína: el SNP incrementa la actividad de la enzima MTR que convierte la homocisteína en metionina.

MTRR 66 A>G

La metionina sintasa reductasa (MTRR, por sus siglas en inglés) cataliza la metilcobalamina, un cofactor esencial de la metionina sintasa, la cual es muy importante para mantener las reservas intracelulares adecuadas de metionina y también es responsable por mantener las acumulaciones de homocisteína en niveles no tóxicos.

RESULTADO: **AA**

No se detectaron variaciones en el locus de 66 A>G.

CBS 699 C>T

La cistationina beta sintasa (CBS) cataliza la transformación de homocisteína a cistationina y participa directamente en la eliminación de la homocisteína del ciclo de la metionina, por lo que cualquiera alteración en su actividad podría afectar los niveles de homocisteína.

RESULTADO: **CC**

No se detectaron variaciones en el locus de 699 C>T.

COMT 472 G>A

La catecol-O-metiltransferasa soluble (S-COMT) ayuda a controlar los niveles de ciertas hormonas y participa en la desactivación de los neurotransmisores de catecolamina como la dopamina, epinefrina y noradrenalina. La enzima incorpora un grupo metilo a la catecolamina, el cual es donado por la S-adenosil metionina (SAM). Cualquier compuesto que tenga una estructura catecol, como catecol-estrógenos y catecol con flavonoides, son sustratos de COMT.

RESULTADO: GG

No se detectaron variaciones en el locus de 472 G>A.

Detoxificación

El proceso de detoxificación en el cuerpo es dominado principalmente por la familia de enzimas de la glutatión S-transferasa (GST). Las glutatión S-transferasas son las encargadas de catalizar las reacciones en las que los productos del metabolismo de la Fase I se conjugan con la glutatión, y de esta manera los hacen más soluble al agua y más fácil de eliminar del cuerpo a través del sudor y de la orina. Los vegetales crucíferos y los de la familia *allium* ayudan a incrementar la actividad del sistema de detoxificación, lo cual ayuda a eliminar las sustancias nocivas del cuerpo.

Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
CYP1A1	Msp1 T>C	TT	
	Ile462Val A>G	AA	
GSTM1	Inserción/Eliminación	Eliminación	
GSTP1	313 A>G	AG	
GSTT1	Inserción/Eliminación	Eliminación	
NQ01	NQ01 C>T	CC	

Fase I de la detoxificación

CYP1A1 Msp1 T>C

El gen CYP1A1 codifica la enzima citocromo P450 de la Fase I que convierte los procarcinógenos del ambiente, como los hidrocarburos aromáticos polinucleares (PAH, por sus siglas en inglés) y las aminas aromáticas, para reactivar los intermedios que tengan efectos cancerígenos. Además, el gen CYP1A1 participa en el metabolismo oxidativo de los estrógenos, el cual puede tener un papel fundamental en el estudio de las causas y el origen del cáncer de mama y de próstata.

RESULTADO: **TT**

No se detectaron variaciones.

CYP1A1 Ile462Val A>G

El gen CYP1A1 codifica la enzima citocromo P-450 de la Fase I que convierte los procarcinógenos del ambiente, como los hidrocarburos aromáticos polinucleares (PAH, por sus siglas en inglés) y las aminas aromáticas, para reactivar los intermedios que tengan efectos cancerígenos. Además, el gen CYP1A1 participa en el metabolismo oxidativo de los estrógenos, el cual puede tener un papel fundamental en el estudio de las causas y el origen del cáncer de mama y de próstata.

RESULTADO: **AA**

No se detectaron variaciones.

Detoxificación (continuación)

Fase II de la detoxificación

GSTM1 Inserción/Eliminación

La glutatión S-transferasa M1 es el miembro más biológicamente activo de la superfamilia de la GST y participa en la detoxificación del hígado en la Fase II. Es la responsable de la eliminación de los xenobióticos, las sustancias cancerígenas y de los productos del estrés oxidativo.

RESULTADO: **Eliminación**

Una eliminación resulta de la ausencia de la enzima, lo cual lleva a una capacidad reducida para la detoxificación hepática y al aumento de riesgo de sufrir varios cánceres, a la sensibilidad química, a la enfermedad de arteria coronaria en fumadores, al asma atópico y a las deficiencias en la función pulmonar. Se recomienda una alimentación rica en antioxidantes y reducir la exposición a toxinas. Aumente considerablemente el consumo de los vegetales crucíferos y los de la familia allium para mejorar la actividad de otras enzimas de la glutatión S-transferasa (GST). Si el consumo alimentario es insuficiente, se requiere un complemento de gran calidad que contenga diindolilmetano (DIM).

GSTP1 313 A>G

El estrés oxidativo es un factor de riesgo común en la mayoría de las enfermedades que involucran la GST, y parece que la eficiencia de la enzima GSTP1 puede tener un impacto en el desarrollo y el diagnóstico de las enfermedades influenciadas por el estrés oxidativo. La GSTP1 es el subtipo GST más abundante en los pulmones y se la conoce por metabolizar varios compuestos cancerígenos.

RESULTADO: **AG**

El alelo G reduce la actividad de la enzima. La actividad de conjugación es aproximadamente del 80 % para los portadores de un alelo G y del 70 % para las personas con el genotipo GG. Las actividades de la enzima GST se producen en parte gracias a los componentes de los vegetales crucíferos y los de la familia allium. El consumo de estos se debe aumentar de manera significativa en la alimentación para incrementar la actividad de otras enzimas de la GST, y así compensar por la actividad reducida. Se recomienda el consumo diario. Si el consumo alimentario es insuficiente, se requiere un complemento de gran calidad que contenga diindolilmetano (DIM).

GSTT1 Inserción/Eliminación

La GSTT1 es miembro de una superfamilia de proteínas que cataliza la conjugación de glutatión reducida con una variedad de compuestos electrófilos e hidrófobos.

RESULTADO: **Eliminación**

La eliminación se asocia con un aumento de riesgo de sufrir cáncer de pulmón, de laringe y de vejiga, como así también cáncer de piel. Las actividades de la enzima GST se producen en parte gracias a los componentes de los vegetales crucíferos y los de la familia allium. El consumo de estos se debe aumentar de manera significativa en la alimentación para incrementar la actividad de otras enzimas de la GST, y así compensar por la actividad reducida. Se recomienda el consumo diario. Si el consumo alimentario es insuficiente, se requiere un complemento de gran calidad que contenga diindolilmetano (DIM).

Detoxificación (continuación)

Fase II de la detoxificación (continuación)

NQ01 609 C>T

La quinona oxidoreductasa 1 (NQO1) NADP(H), también conocida como quinona reductasa, participa principalmente en la detoxificación de las quinonas posiblemente mutagénicas y cancerígenas que provienen del humo de tabaco, de la alimentación y del metabolismo de estrógenos. La NQO1 también protege las células del estrés oxidativo al conservar los tipos de antioxidantes de la ubiquinona y la vitamina E.

RESULTADO: **CC**

El análisis no identificó variaciones genéticas en el locus de 209 C>T.

Inflamación

La inflamación es una reacción inmune normal y una fase esencial en la cicatrización del tejido. La segregación de sustancias inflamatorias se controla a través de los genes que regulan la inflamación. Sin embargo, cuando estos genes no se "conectan", la reacción inflamatoria continúa. Una creciente cantidad de enfermedades frecuentes, tales como la obesidad, las enfermedades cardíacas, la artritis y la enfermedad inflamatoria del intestino, se relacionan con la inflamación crónica de baja intensidad.

Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
IL-6	-174 G>C	CC	
TNFA	-308 G>A	GG	
IL-1	IL-1A 4845 G>T	GG	
	IL-1A -889 C>T	TC	
	IL-1B 3954 C>T	CC	
	IL-1B -511 A>G	AA	
	IL-1RN 2018 C>T	TT	

IL-6 -174 G>C

La interleucina 6 (IL-6) es una citocina proinflamatoria que tiene un papel vital en la inflamación y regula la presencia de la proteína C reactiva (PCR o CRP, por sus siglas en inglés). La inflamación crónica de baja intensidad se relaciona con la obesidad y la acumulación de grasa visceral, la insulinoresistencia, la dislipidemia y con el alto riesgo de sufrir enfermedades cardiovasculares.

RESULTADO: CC

Al alelo C de este SNP funcional se lo asocia con elevadas acumulaciones de IL-6 y proteína C reactiva (CRP, por sus siglas en inglés), y se lo relaciona con inflamación, obesidad, insulinoresistencia, dislipidemia y una elevada presión arterial sistólica. Todas estas condiciones se manifiestan en los fumadores.

Las personas que tienen el genotipo CC deben seguir una alimentación para reducir la inflamación que incluya el aumento de ácidos grasos n-3, la reducción de ácidos grasos saturados y el aumento de antioxidantes. Si el consumo alimentario de ácidos grasos n-3 es insuficiente, se requiere complementarlo. Un peso saludable y la prevención de todo tipo de cigarrillo son fundamentales para tratar la inflamación.

TNF-A -308 G>A

Se ha demostrado que el factor de necrosis tumoral alfa (TNF α), una citocina proinflamatoria segregada por macrófagos y adipocitos, altera la homeostasis de la glucosa de todo el cuerpo, y se lo ha involucrado en el desarrollo de la obesidad, en la insulinoresistencia relacionada con la obesidad y en la dislipidemia.

RESULTADO: GG

No se detectaron variaciones en el locus de 308 G>A.

Inflamación (continuación)

IL-1

Se ha considerado a la IL-1 cada vez más como un importante punto de ventaja en la cascada inflamatoria, por lo tanto la presencia de IL-1 es clave en la patogénesis de varias enfermedades crónicas. La actividad biológica de IL-1 comprende dos agonistas: IL-1 alfa (IL-1A) e IL-1 beta (IL-1B), los receptores específicos de IL-1 y un receptor antagonista de IL-1 (IL-1RN), el cual es un regulador negativo de la reacción proinflamatoria. Ciertas variaciones genéticas en IL-1A, IL-1B e IL-1RN conducen a una reacción inflamatoria más activa, y se las ha relacionado con un alto riesgo de sufrir una cantidad de enfermedades crónicas.

RESULTADO:

Las personas con variaciones en IL-1A, IL-1B o IL-1RN se asocian con elevadas acumulaciones de plasma IL-1, y están ligados a un determinado número de enfermedades crónicas proinflamatorias como periodontitis, la enfermedad de arteria coronaria, ciertas enfermedades autoinmunes y cánceres. Se conoce que el aumento en el consumo de nutrientes inhibe la secreción de indicadores proinflamatorios. Estos incluyen ácidos grasos omega 3, curcumina, jengibre y alimentos ricos en fitonutrientes como ciertos frutos del bosque que contienen los siguientes componentes: resveratrol, antocianina y dehidroascorbato.

Estrés oxidativo

Los radicales libres son un subproducto normal resultante de los procesos bioquímicos generadores de energía del cuerpo. Son altamente reactivos junto con otras moléculas y pueden dañar el ADN, las proteínas y las membranas celulares. Los antioxidantes son "eliminadores" de radicales libres, que interactúan con el radical libre para asegurar que no sean más una molécula reactiva. Los antioxidantes se encuentran de manera natural en el cuerpo en forma de enzimas, pero también se los puede consumir en una amplia variedad de alimentos, sobre todo en los vegetales y las frutas. No obstante, la función principal en el sistema de defensa antioxidante es realizado por las enzimas antioxidantes del cuerpo.

Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
eNOS	894 G>T	GG	
MnSOD/SOD2	47 T>C (Val16Ala)	CC	
CAT	-262 C>T	CC	
GPX1	Pro198Leu	CT	

eNOS 894 G>T

El óxido nítrico (NO, por sus siglas en inglés) que deriva del endotelio, tiene una función clave en la regulación del tono vascular y la resistencia periférica. También posee efectos vasoprotectores al eliminar la acumulación de plaquetas, la adherencia de leucocitos y la propagación de células musculares lisas.

RESULTADO: **GG**

No se detectaron variaciones en el locus de 894 G>T.

MnSod/SOD2 47 T>C (Val16Ala)

La enzima superóxido dismutasa 2 (SOD2) destruye los radicales libres, los cuales se producen normalmente dentro de las células, y los cuales son nocivos para el sistema biológico. Por consiguiente, la enzima tiene una actividad antioxidante importante dentro de la célula, especialmente dentro de las mitocondrias.

RESULTADO: **CC**

Existe evidencia de que las personas que no poseen la variante, por ejemplo, aquellos que tienen el alelo C y que consumen bajas cantidades de frutas y verduras, se encuentran en un alto riesgo de sufrir enfermedades, incluso de desarrollar ciertos cánceres. Es por eso que es importante que las personas que tengan el alelo C aseguren el consumo adecuado de antioxidantes. Si el consumo alimentario es insuficiente, se requiere complementarlo.

CAT -262 C>T

La CAT codifica la enzima antioxidante, catalasa, la cual se manifiesta más en el hígado, el riñón y en los eritrocitos. La enzima es responsable de la conversión rápida del peróxido de hidrógeno en agua y oxígeno, donde una molécula de esta enzima puede catalizar más de 1 millón de moléculas de peróxido de hidrógeno por segundo. La baja actividad de la CAT conduce al incremento de acumulaciones de peróxido de hidrógeno, por ende deriva en un incremento de estrés oxidativo.

RESULTADO: **CC**

Las personas que tienen el alelo C, sobre todo aquellos con el genotipo CC, se las asocia con una disminución de riesgo de sufrir cáncer y de mejorar el equilibrio antioxidativo. La protección que ofrece el alelo C se manifiesta principalmente en las personas que tienen un alto consumo alimentario de antioxidantes y alimentos ricos en polifenol.

Estrés oxidativo (continuación)

GPX1 Pro198Leu

La enzima glutatión peroxidasa 1 (GPx1) es la más abundante de las enzimas selenoperoxidasa y se encuentra en casi todos los tejidos del cuerpo. Es la responsable por catalizar la conversión del peróxido de hidrógeno en agua, como así también de reducir hidroperóxidos de ácido graso y peroxinitrito al utilizar glutatión como un sustrato, y de esta manera ayudar a mantener el equilibrio redox (reducción y oxidación).

RESULTADO: CT

Se ha relacionado al genotipo CT con un desequilibrio antioxidativo y se lo asocia con altos riesgos de sufrir enfermedades crónicas, incluidos ciertos cánceres y la enfermedad de arteria coronaria, principalmente cuando el consumo de frutas y verduras es bajo. Asegure una alimentación rica en polifenol, con un alto consumo de verduras, e incluya alimentos que sean una buena fuente de selenio (nueces de Brasil). Evite la exposición a toxinas que provengan de metales pesados o pesticidas. Se recomienda seriamente dejar de fumar.

Salud ósea

Los huesos no son una estructura rígida. Las células trabajan constantemente para disolver el tejido óseo viejo y crear tejido óseo nuevo. Después de los 30 años, tanto los hombres como las mujeres empiezan a perder masa ósea; esta disminución es particularmente más notable en las mujeres luego de la menopausia. De acuerdo con estudios recientes, los factores nutricionales y genéticos tienen una función importante al determinar la salud ósea.

Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
VDR	Fok1 T>C	TT	
	Bsm1 G>A	AA	
	Taq1 C>T	CC	
COL1A1	1546 G>T	GG	

VDR

La masa ósea máxima se determina en gran medida de manera genética. El gen receptor de la vitamina D (VDR, por sus siglas en inglés) regula aproximadamente el 70 % de toda la influencia genética en la densidad ósea y tiene una función importante en la homeostasis del calcio, en el crecimiento y la diferenciación celular ósea, y en la absorción del calcio a nivel intestinal.

RESULTADO: TT

El alelo T tiene una absorción del calcio más deficiente en comparación con el alelo C. El genotipo TT tiene un mayor recambio óseo y un incremento de pérdida ósea, y se lo asocia con una baja densidad mineral ósea (BMD, por sus siglas en inglés) y la osteoporosis en la columna lumbar. Las personas con esta condición deben asegurar el consumo adecuado de calcio y vitamina D y reducir la cafeína a una cantidad menor que 300 mg/d. Es prudente realizar el análisis de los niveles de vitamina D.

RESULTADO: AA

Al alelo T (A) se lo asocia con una baja BMD en un comportamiento dependiente de la dosis y se predispone a la osteoporosis, principalmente cuando el consumo de calcio es bajo. También existe la baja reabsorción del fósforo en el genotipo TT (AA) cuando el consumo de calcio es bajo en la alimentación, lo cual resulta en una baja absorción de calcio y altos riesgos de sufrir fracturas en la cadera. Las mujeres que tienen el genotipo TT (AA) tienen un alto incremento de pérdida ósea cuando el consumo de cafeína es mayor que 300 mg por día. Las personas con esta condición deben asegurar el consumo de adecuado de calcio y vitamina D y reducir la cafeína a una cantidad menor que 300 mg/d. Es prudente realizar el análisis de los niveles de vitamina D.

RESULTADO: CC

Las personas con el genotipo CC tienen un mayor recambio óseo, un incremento de pérdida ósea y un alto riesgo de sufrir osteoartritis. Esto es mayor cuando hay un bajo consumo de calcio. Las personas con el genotipo CC tienen un incremento de la pérdida ósea cuando el consumo de cafeína es mayor que 300 mg/d. Las personas con esta condición deben asegurar el consumo de adecuado de calcio y vitamina D y reducir la cafeína a una cantidad menor que 300 mg/d. Es prudente realizar el análisis de los niveles de vitamina D.

Salud ósea (continuación)

COL1A1 1546 G>T

El colágeno de tipo I es la principal proteína del hueso y está constituido por dos cadenas alfa 1 y una cadena alfa 2 de colágeno.

RESULTADO: **GG**

No se detectaron variaciones genéticas en el locus de 1546 G>T.

Sensibilidad a la insulina

La insulina es una hormona que estimula la incorporación de la glucosa de los alimentos en las células. Personas con baja sensibilidad a la insulina tienen una capacidad reducida para responder a la acción de la hormona. Estudios científicos indican que la falta de sensibilidad o la resistencia a la insulina puede tener un papel importante en algunas de las enfermedades más comunes, como la obesidad, la diabetes de tipo II, la hipertensión, las enfermedades cardíacas y los trastornos del metabolismo graso.

Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
PPARG	Pro12Ala o C>G	CG	
TCF7L2	rs7903146 C>T	TT	
SLC2A2	Thr110Ile	TC	
FTO	rs9939609 T>A	AA	

PPARG Pro12Ala o C>G

Se considera que el receptor gamma activado por el factor proliferador de peroxisomas (PPARG, por sus siglas en inglés) participa en la diferenciación de adipocitos. Se trata de un factor de transcripción que se activa por los ácidos grasos, el cual tiene una función principal en la adipogénesis y en la manifestación de genes de adipocito específico. También participa en la regulación de la glucosa y en el metabolismo lipídico, y se lo ha identificado como el receptor nuclear para el grupo de tiazolidinediona de medicamentos sensibilizadores de insulina.

RESULTADO: CG

Se asocia al alelo G con una activación impulsora reducida, una actividad de transcripción reducida y con una diferenciación de adipocitos reducida. Como consecuencia, el alelo G se asocia con una baja insulina en ayuna, un incremento de sensibilidad a la insulina y un riesgo menor de resistencia a la insulina y diabetes.

TCF7L2 rs7903146 C>T

El gen del factor de transcripción 7 tipo 2 (TCFL2) codifica un factor de transcripción que regula la homeostasis de la glucosa en sangre. Este SNP influye tanto en la secreción de insulina como en la resistencia de esta y se lo ha relacionado con un alto riesgo de resistencia a la insulina y diabetes mellitus tipo 2.

RESULTADO: TT

Las personas con el genotipo TT tienen un alto riesgo de tener resistencia a la insulina y diabetes tipo 2, sobre todo aquellos que padecen obesidad y tienen colesterol HDL. También se asocia el alelo T con menos pérdida de peso en respuesta a las intervenciones de alimentación y estilo de vida, principalmente cuando el consumo de grasas es alto. Las personas con el genotipo TT necesitan cambios en su alimentación y estilo de vida que impacten en la sensibilidad a la insulina.

SLC2A2 Thr110Ile

El gen SLC2a2 codifica la proteína GLUT2, la cual facilita el primer paso en la secreción de insulina inducida por la glucosa, con el ingreso de glucosa en la célula β pancreática. Debido a su poca afinidad con la glucosa, se la ha insinuado como un sensor de glucosa y se la considera como un factor importante en el estado posprandial, y participa en la ingesta alimentaria y su regulación.

RESULTADO: TC

La variante Thr110Ile se asocia con el riesgo de tener diabetes tipo 2. Las personas con la variante GLUT2 Thr110Ile tienen consumos diarios más altos de azúcares de dulces como alimentos horneados y chocolates, y bebidas endulzadas en lugar de frutas. Se sugiere un medidor de glucosa que regule el consumo de alimentos.

Sensibilidad a la insulina (continuación)

FTO rs9939609 T>A

El gen FTO asociado a la obesidad y a la masa grasa se encuentra en niveles altos en varios tejidos metabólicamente activos que incluyen el corazón, los riñones y el tejido adiposo. Se concentra mayormente en el cerebro, más específicamente en el hipotálamo el cual está involucrado en la regulación de la excitación sexual, el apetito, la temperatura corporal, la función autonómica y los sistemas endócrinos. Se ha planteado que el gen FTO tiene una función en la regulación del apetito y que se lo relaciona con el consumo de energía, la ingesta de energía, y con la disminución de la saciedad.

RESULTADO: **AA**

Se asocia al alelo A con un alto índice de masa corporal (BMI, por sus siglas en inglés), un porcentaje de grasa en el cuerpo y en la circunferencia de la cintura, principalmente en las personas que llevan una vida sedentaria. Las personas con sobrepeso que tienen el alelo A se encuentran en un alto riesgo de tener resistencia a la insulina y diabetes, sobre todo cuando hay un gran consumo de grasas. Cambie la alimentación e incluya una cantidad moderada de carbohidratos, aumente los ácidos grasos monoinsaturados y disminuya las grasas saturadas, y administre el consumo general de las grasas. Se recomienda realizar actividad física de manera regular.

Reacción a los alimentos

Ciertos nutrientes y componentes alimenticios de diferentes alimentos pueden afectar a cada individuo de manera diferente. Con el avance de la investigación científica en esta área, se pueden evaluar genes específicos para obtener más información sobre la respuesta del individuo al componente alimentario específico. Las áreas de sensibilidades alimentarias cubiertas en este panel incluyen: intolerancia a la lactosa, metabolismo de las grasas poliinsaturadas (AGPI), sensibilidad a la cafeína, sensibilidad a la sal y sobrecarga de hierro, sabor amargo y metabolismo del alcohol. Además, algunos alimentos están implicados en el síndrome del intestino irritable (SII). En esta sección, se informan las respuestas dietéticas relacionadas con la intolerancia a la lactosa y la sensibilidad al gluten, que pueden estar relacionadas con la salud intestinal y los síntomas del SII.

	Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
Exceso de hierro	HFE	C282Y & H63D	282CC & 63HH	
Intolerancia a la lactosa	MCM6	-13910C>T	TC	
Sensibilidad a la cafeína	CYP1A2	A>C	CA	
Metabolismo de los AGPI	FADS1	rs174537 G>T	GT	
Sensibilidad a la sal	ACE	I/D	II	
	AGT	T>C	TT	
Sabor amargo	TAS2R38	Pro49Ala Ala262Val Val296Iso	Medium Taster	
Metabolismo del alcohol	ALDH2	rs671 G>A	GG	
Intolerancia al gluten	HLA	DQ2/DQ8	DQ2.5 & DQ8	

Exceso de hierro

HFE C282Y & H63D

La hemocromatosis hereditaria es un trastorno genético en el que hay acumulación excesiva de hierro en el cuerpo, lo que causa un exceso de hierro. La absorción diaria de hierro desde los intestinos es mayor que la cantidad que se necesita para reponer la disminución, en las personas que tienen este trastorno. Debido a que el cuerpo normal no puede aumentar la eliminación de hierro, el hierro absorbido se acumula en el cuerpo. Las personas que tienen los genes de la hemocromatosis hereditaria pueden no tener síntomas o señales, y la enfermedad puede tratarse si se la detecta a tiempo. Los síntomas graves y signos de exceso de hierro incluyen disfunción sexual, insuficiencia cardíaca, dolores en las articulaciones, cirrosis hepática, diabetes mellitus, fatiga e hiperpigmentación.

RESULTADO: 282CC & 63HH

El análisis no detectó variaciones genéticas que impliquen aumentos de riesgo para la enfermedad.

Intolerancia a la lactosa

MCM6 –13910C>T

La deficiencia de lactasa en adultos es una enfermedad común con una disminución en la habilidad de las células epiteliales en el intestino delgado para digerir la lactosa, causado por un descenso fisiológico en la enzima lactasa. Luego del consumo de leche u otros productos derivados, las personas que sufren esta enfermedad pueden tener episodios de calambres abdominales, hinchazón, distensión abdominal, flatulencias y diarrea.

RESULTADO: TC

Se asocia al genotipo TC con la permanencia de la lactosa en las poblaciones de piel clara.

Sensibilidad a la cafeína

CYP1A2 A>C

El café es el principal componente de la cafeína, el cual se metaboliza a través de la enzima citocromo polimórfico P450 1A2 (CYP1A2).

RESULTADO: CA

Las personas con el alelo C se asocian con una habilidad reducida para metabolizar la cafeína. Un consumo moderado a alto de bebidas con cafeína como el café se asocia con un alto riesgo de sufrir enfermedades cardíacas. Se recomienda que estas personas opten por consumir opciones descafeinadas.

Metabolismo de los AGPI

FADS1 rs174537 G>T

Las desaturasas delta 5 y delta 6, que son codificadas por los genes FADS1 y FADS2, son enzimas clave en el metabolismo de los ácidos grasos poliinsaturados (AGPI) que catalizan la conversión del ácido linoleico (LA, por sus siglas en inglés) en ácido araquidónico (AA), y de ácido linoleico (LA) en ácido eicosapentanoico (EPA). Los SNP en los lugares de los genes FADS se los ha relacionado con acumulaciones de sangre de la larga cadena de los AGPI, como así también con las acumulaciones de colesterol. De acuerdo con la variación genética, las personas pueden necesitar diferentes cantidades de alimentos con AGPI o AGPI-LC para alcanzar los efectos biológicos comparables.

RESULTADO: GT

El alelo G se asocia con la conversión intensificada de ácido dihomo-gamma-linolénico (DGLA, por sus siglas en inglés) a ácido araquidónico (AA) debido al incremento de eficiencia de la enzima y, por ende, se lo asocia con altos niveles de AA, inflamación del sistema y enfermedades inflamatorias.

Sensibilidad a la sal

ACE I/D

ACE significa enzima convertidora de angiotensina y es parte del sistema renina-angiotensina, el cual controla la presión arterial al regular el volumen de los fluidos en el cuerpo.

RESULTADO: II

Estudios demuestran que los pacientes que sufren de hipertensión primaria homocigótica para el alelo de inserción del gen de la enzima convertidora de angiotensina (ACE, por sus siglas en inglés) tienen un aumento significativo mayor de tener presión arterial al consumir sal en comparación con las personas que tienen el genotipo DD.

Sensibilidad a la sal (continuación)

AGT T>C

El angiotensinógeno (AGT) se manifiesta en los tejidos que participan en la regulación de la presión arterial como los riñones, las glándulas suprarrenales y el cerebro. Los crecientes niveles de angiotensinógeno se correlacionan con los crecientes niveles de presión arterial. El gen también influye en la sensibilidad a la sal de la presión arterial.

RESULTADO: **TT**

No se detectaron variaciones.

Sabor amargo

TAS2R38 Pro49Ala / Ala262Val / Val296Ile

El sabor es un determinante importante en la aceptación o en el rechazo de alimentos. La variabilidad interindividual en la percepción del sabor amargo puede influir altamente en las preferencias de alimentos, el estado nutricional y en la salud. El gen TAS2R38 codifica el receptor del sabor responsable de la percepción de los compuestos amargos.

RESULTADO: **Medium Taster**

Esta combinación de genotipos para el gen TAS2R38 resulta en un fenotipo "medium-taster", lo cual significa que las personas son capaces de degustar los componentes amargos en los alimentos. Se asocia a los "medium-tasters" con el consumo reducido de verduras, sobre todo las de hojas verdes, y tienen una preferencia por los alimentos dulces. También existe una relación entre los "medium-tasters" y un gran riesgo de tener un alto índice de masa corporal y, posiblemente, cáncer de colon. Tenga conciencia de esta predisposición e impulse el consumo de verduras. Otras opciones de verduras más sabrosas combinadas con otros alimentos también pueden funcionar.

Metabolismo del alcohol

ALDH2 rs671 G>A

El aldehído deshidrogenasa 2 (ALDH2) es una enzima que se manifiesta en el hígado y es el responsable por la detoxificación de los aldehídos cancerígenos en acetato. Estos aldehídos tóxicos incluyen acetaldehído, derivado del etanol (alcohol), como así también el 4-hidroxinonenal y el malondialdehído que se generan por la peroxidación lipídica. Por eso, esta enzima es importante en la protección contra el estrés oxidativo. Los SNP determinan la actividad de la enzima, y por consiguiente, los niveles de acetaldehído en sangre luego del consumo de alcohol.

RESULTADO: **GG**

No se detectaron variaciones en el locus de rs671 G>A. El genotipo GG deriva en el funcionamiento normal de la enzima aldehído deshidrogenasa.

Intolerancia al gluten

HLA DQ2 /DQ8

La enfermedad celíaca (EC) es un trastorno autoinmune común en el que el intestino delgado se daña en respuesta a una intolerancia severa al gluten. Los alelos específicos de antígeno leucocitario humano (HLA) representan la principal predisposición genética. Una prueba de HLA positiva es indicativa de susceptibilidad genética, pero no necesariamente significa que la enfermedad se desarrollará.

RESULTADO: DQ2.5 & DQ8

Su resultado es positivo para DQ2.5 y DQ8. Esto sugiere una probabilidad significativamente mayor de desarrollar enfermedad celíaca si sigue una dieta con gluten. Tenga en cuenta que este no es un diagnóstico de enfermedad celíaca, pero la enfermedad celíaca no puede excluirse.

Si el gluten está presente en su dieta y tiene síntomas gastrointestinales, como hinchazón, calambres, diarrea, flatulencia y otros síntomas generales, como fatiga y dolor en las articulaciones, le recomendamos que hable con su profesional de la salud para realizar más pruebas.

Metabolismo de las Vitaminas

Los requerimientos de vitaminas dependen de varios factores, como el sexo y la edad, así como de las comorbilidades y la genética. Los genes analizados en esta sección se relacionan con los requisitos de vitamina A, vitamina D, vitamina C y vitamina B12.

	Nombre del gen	Variación genética	Resultado	Impacto genético
Vitamina A	BCO1	G>T	GT	
		Ala379Val C>T	CC	
Vitamina D	CYP2R1	A>G	AA	
	GC	T>G	GG	
		1296 G>T	TT	
Vitamina B12	FUT2	Gly258Ser G>A	GG	
Vitamina C	GSTT1	Inserción/Eliminación	Eliminación	

Vitamina A

BCO1 G>T

El gen BCO1 codifica la enzima β -caroteno 15,15'-oxigenasa que es responsable de catalizar la escisión oxidativa de los carotenoides de provitamina A para producción de retina (vitamina A). Se expresa en el epitelio pigmentario de la retina, así como en el riñón, los testículos, el hígado, el cerebro, el intestino delgado y el colon. Su cofactor es el hierro (Fe).

Es importante tener en cuenta que estos carotenoides de provitamina A compiten por la oxidación a vitamina A, con la enzima favoreciendo el β -caroteno, sobre el α -caroteno, la β -criptoxantina y el β -apo-8'-caroteno.

RESULTADO: GT

En pacientes con el genotipo GT, se encontraron niveles sanguíneos más altos de carotenoides de provitamina A, incluido el β -caroteno. El alelo G provoca una disminución en la actividad de la enzima BCO1 que, a su vez, se asocia con una disminución de la oxidación de muchos carotenoides y una menor tasa de conversión de β -caroteno y otros carotenoides de la provitamina A a la retina.

En estos individuos, pueden ser necesarias recomendaciones personalizadas para pro-vitamina A y carotenoides activos de vitamina A. La ingesta recomendada de β -caroteno varía entre 2 - 4.8 mg / día, la mayor ingesta de alimentos de sus fuentes, y el exceso de suplementos, se han asociado con efectos beneficiosos para la salud. Las fuentes alimenticias ricas en B-caroteno incluyen zanahorias, batatas y hojas de color verde oscuro.

BCO1 Ala379Val C>T

El gen BCO1 codifica la enzima β -caroteno 15,15'-oxigenasa que es responsable de catalizar la escisión oxidativa de los carotenoides de provitamina A para producción de retina (vitamina A). Se expresa en el epitelio pigmentario de la retina, así como en el riñón, los testículos, el hígado, el cerebro, el intestino delgado y el colon. Su cofactor es el hierro (Fe).

Es importante tener en cuenta que estos carotenoides de provitamina A compiten por la oxidación a vitamina A, con la enzima favoreciendo el β -caroteno, sobre el α -caroteno, la β -criptoxantina y el β -apo-8'-caroteno.

RESULTADO: CC

En presencia del genotipo CC, la actividad enzimática es normal y, por lo tanto, se recomiendan recomendaciones dietéticas estándar.

Vitamina D

CYP2R1 A>G

CYP2R1 se expresa en el hígado y codifica la enzima 25-hidroxilasa, que participa en la conversión de vitamina D a 25 (OH) D (calcidiol), la primera de dos reacciones para convertir la vitamina D en su forma activa (calcitriol).

RESULTADO: AA

El genotipo AA se ha asociado con una mayor producción de enzimas y, por lo tanto, con la capacidad mejorada de convertir calcidiol en calcitriol, la forma activa de vitamina D. Se recomiendan las recomendaciones dietéticas estándar de vitamina D.

GC T>G

El GC, conocido como el componente del grupo específico, es parte de la familia de genes de albúmina y codifica la proteína de unión a la vitamina D (DBP), que se une a la vitamina D y la transporta a sus tejidos objetivo.

RESULTADO: GG

El genotipo GG está asociado con concentraciones más bajas de 25 (OH) D. La suplementación no aumenta los niveles séricos como esperado, por comparación con los individuos sin la variante. Las intervenciones para mejorar los niveles de vitamina D incluyen alentar la ingesta adecuada de vitamina D, la exposición a los rayos UV y la suplementación con vitamina D, si es necesario.

GC 1296 G>T

El GC, conocido como el componente del grupo específico, es parte de la familia de genes de albúmina y codifica la proteína de unión a la vitamina D (DBP), que se une a la vitamina D y la transporta a sus tejidos objetivo.

RESULTADO: TT

El genotipo TT se ha asociado con niveles más bajos de proteína D en suero (DBP) y de vitamina D. El alelo T también puede conferir un mayor riesgo de desarrollar síndrome metabólico, EPOC y ciertos tipos de cáncer, especialmente cuando los niveles de vitamina D son insuficientes. Las intervenciones para mejorar los niveles de vitamina D incluyen alentar la ingesta adecuada de vitamina D, la exposición a los rayos UV y la suplementación con vitamina D, si es necesario.

Vitamina B12

FUT2 Gly258Ser 772 G/A

El gen FUT2 codifica la enzima fucosiltransferasa 2, que participa en la absorción y el transporte de vitamina B12 entre las células.

RESULTADO: **GG**

Las personas con el genotipo GG tienen un mayor riesgo de niveles de vitamina B12 más bajos y, por lo tanto, un mayor riesgo de anemia, afecciones neurológicas y alteración del metabolismo de la homocisteína. El aumento de la vitamina B12 puede ser requerido por fuentes dietéticas, como carne, pescado, aves y huevos o por suplementos, si es necesario.

Vitamina C

GSTT1 Inserción/Eliminación

El gen GSTT1 codifica a un miembro de la familia de la glutatión S-transferasa (GST), que son enzimas desintoxicantes que contribuyen al ciclo antioxidante del ácido glutatión-ácido ascórbico (vitamina C). La vitamina C es una vitamina antioxidante esencial que ayuda a reducir la producción de radicales libres.

RESULTADO: **Eliminación**

Las personas sin el gen GSTT1 tienen un riesgo significativamente mayor de deficiencia de vitamina C. Esto es especialmente cierto cuando no cumplen con las recomendaciones de ingesta de vitamina C (RDA). Los fumadores también tienen un mayor riesgo. Asegure una ingesta adecuada de vitamina C y, si es necesario, suplemente.

