

# Ejemplo IN Intolerancias y Patologías



Permítenos explicarte qué es lo que visualizarás en el EJEMPLO que ponemos a tu disposición.

El informe se divide en tres documentos:

## 1. EXPLICACIÓN DEL INFORME

Documento elaborado en el que se explican de forma concisa los riesgos y predisposiciones diagnosticadas al paciente ejemplo.

## 2. DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Documento que recoge los datos del diagnóstico genético, que a su vez se organiza en tres documentos:

- Resumen Gráfico de resultados.
- Análisis en profundidad de cada variable, con resultados y comentarios.
- Guías nutricionales, cuando se detecta que algún indicador no es adecuado.

### NOTA:

Indicarte que este ejemplo se ha elaborado partiendo de un PACIENTE IMAGINARIO, por lo que los datos genéticos y antropométricos utilizados son aleatorios.

La información que contiene este Informe Ejemplo, la podrás compartir con el profesional sanitario y/o nutricionista si lo deseas.

# Instituto NutriGenómica



## INFORME GENÉTICO

**IN Intolerancias y Patologías**

**Paciente de ejemplo**

**Fecha:**  
**14/11/2017**

Nota: Versión Grafica de su informe de resultados genéticos. En su Intranet dispone del informe interactivo y el resto de utilidades.



## CARTA MÉDICA

Estimado Paciente de ejemplo.

A la vista de los resultados de tu informe me gustaría destacar aquellos puntos en los cuales presentas un riesgo elevado, con la finalidad de solucionar este problema mediante una nutrición adecuada y, así evitar que se llegue a desarrollar una determinada patología. Según tu informe hay que destacar los siguientes aspectos:

En relación a la diabetes presentar un riesgo algo de desarrollar trae como consecuencia llevar a cabo un tratamiento preventivo para que no llegue a desarrollarse. El tratamiento preventivo consiste en llevar una dieta saludable, realizar ejercicio físico a diario y llevar un control de la glucemia (nivel de glucosa en sangre).

Presentas un riesgo elevado de intolerancia a la lactosa, la variabilidad de los síntomas y su intensidad dependerá en cada individuo de varios factores. Si ya presentas los síntomas asociados (dolor abdominal, gases, retortijones, hinchazón abdominal, etc.), debes evitar el consumo de leche y derivados (pueden ser sustituidos por productos sin lactosa que existen en el mercado), aunque hasta 1-4 gramos de lactosa en una sola toma se suelen tolerar bien. Si por el contrario todavía no presentas los síntomas, puede ser debido a varios motivos: aun no la has desarrollado, llevas una dieta con una cantidad de lactosa adecuada (5-8 gramos). Dependiendo a la sensibilidad a la lactosa puedes tolerar una cantidad u otra. En la guía nutricional que adjuntamos en tu informe, te indicamos unos consejos que te serán muy útiles para tu vida diaria.

Instituto Nutrigenómica



## Cantidades de consumo personalizadas

### Módulo Patologías

	Artritis reumatoide	Omega-3, vitamina C y vitamina D	No es necesario suplementar
	Estrés oxidativo y envejecimiento	Vitamina C, Vitamina E, Betacaroteno y selenio	No es necesario suplementar
	Osteoporosis	1000 miligramos diarios de calcio y 20 microgramos de vitamina D	No es necesario suplementar

Instituto Nutrigenómica SL



## Visión gráfica de tus resultados

### Módulo Intolerancias



#### METABOLIZACIÓN DEL ALCOHOL

Velocidad para eliminar el alcohol de la sangre



Rápido



#### INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA

Riesgo



Bajo



#### INTOLERANCIA A LA HISTAMINA

Riesgo



Bajo



#### INTOLERANCIA A LA LACTOSA

Riesgo



Alto



#### INTOLERANCIA AL GLUTEN (CELIAQUÍA)

Riesgo



Muy Bajo

### Módulo Patologías



#### ARTRITIS REUMATOIDE

Riesgo de desarrollar la enfermedad



Bajo



#### COLESTEROL

Riesgo de presentar niveles elevados de colesterol en sangre



Bajo



#### DIABETES TIPO II

Riesgo de desarrollar la enfermedad



Moderado



### ESTRÉS OXIDATIVO Y ENVEJECIMIENTO

Necesidad de antioxidantes en la dieta



Menor



### OSTEOPOROSIS

Riesgo de desarrollar la enfermedad



Bajo



### HIPERTRIGLICERIDEMIA

Riesgo de niveles elevados de triglicéridos en sangre



Bajo

Instituto Nutrigenómica SL



## Intolerancia a la fructosa



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

## Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
ALDOB	G:G	RIESGO BAJO
ALDOB	G:G	RIESGO BAJO
ALDOB	C:C	RIESGO BAJO

## Genes a estudiar

GEN	Efectos
ALDOB	Metabolismo de la fructosa
ALDOB	Metabolismo de la fructosa
ALDOB	Metabolismo de la fructosa

## Módulo Intolerancias

### RIESGO

### BAJO

Según tu perfil genético, en relación a mutaciones en el gen ALDOB, situado en el cromosoma 9, presentas un riesgo bajo (15%) de ser Intolerante a la fructosa.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

Como consecuencia de este resultado, no deberías presentar síntomas asociados a esta intolerancia, como por ejemplo: convulsiones, sueño excesivo, irritabilidad, coloración amarilla en la piel, ictericia, alimentación deficiente en la lactancia y finalmente, problemas intestinales después de comer frutas u otros alimentos que contienen fructosa o sacarosa. En caso de presentarlos, puede ser debido a una intolerancia secundaria provocada por un daño intestinal temporal como una gastroenteritis vírica, toma de ciertos medicamentos, intolerancia al gluten, etc. Este tipo de intolerancia es transitoria y reversible.



## ¿QUIERES SABER MÁS?

La intolerancia a la fructosa ocurre como consecuencia de la deficiencia de la enzima aldolasa B. Esta enzima se encuentra principalmente en el hígado, en riñones e intestino delgado y está implicada en la metabolización de la fructosa para obtener energía y en menor grado también está involucrada en la metabolización de la glucosa. El defecto se comprueba mediante el estudio mutacional del gen ALDOB, siendo una enfermedad hereditaria que se transmite de padres a hijos, con un carácter autosómico recesivo. Aproximadamente el 2 % de las personas tiene una mutación en el gen que codifica la aldolasa B. Si la actividad de la enzima es muy baja (presencia de mutaciones en el gen) la ingestión de fruta y otros alimentos con este azúcar, conlleva la aparición de síntomas digestivos que pueden ser graves y originar deshidratación y mala nutrición.



## Intolerancia a la histamina



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

### Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
ABP1	C:C	RIESGO BAJO
ABP1	C:C	RIESGO BAJO
ABP1	C:C	RIESGO BAJO

## Módulo Intolerancias

### RIESGO

### BAJO

Según tu perfil genético, en relación a polimorfismos genéticos de la región del gen situado en el cromosoma 7, y que codifica para la enzima de la DAO, presentas un riesgo bajo de ser intolerante a la histamina.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

Como consecuencia de este resultado, **no deberías presentar síntomas asociados a esta intolerancia** como son: a nivel del sistema nervioso central: cefalea, vértigo o náuseas y vómitos; a nivel cardiovascular con hipotensión o hipertensión, taquicardia y palpitaciones y arritmias; a nivel cutáneo con prurito, exantema generalizado o facial y urticaria; a nivel respiratorio con asma, sibilancias, disnea y rinorrea; a nivel genital con dismenorrea, abortos y preclampsia y a nivel gastrointestinal con diarrea, meteorismo, vómitos y abdominalgia.

En caso de presentarlos, puede ser debido a:

- Intolerancia adquirida provocada por un daño intestinal temporal como una gastroenteritis aguda**, toma de ciertos medicamentos (medicamentos de uso común que inhiben la actividad DAO y otros que liberan histamina endógena), síndrome de sobrecrecimiento bacteriano, postoperatorios intestinales, etc. Este tipo de intolerancia es transitoria y reversible.
- Reacción alérgica** en la cual algunos de los síntomas son similares a los de una verdadera pero en la intolerancia a la histamina no está implicada la inmunoglobulina E (IgE), por lo que las pruebas cutáneas y de alergias darán negativo.

Continúa en la página siguiente...



## Genes a estudiar

GEN	Efectos
ABP1	Regula los niveles de histamina
ABP1	Regula los niveles de histamina
ABP1	Regula los niveles de histamina



## ¿QUIERES SABER MÁS?

La histamina está presente en mayor o menor cantidad en los alimentos que comemos y no supone normalmente un problema dado que, en condiciones normales, la histamina es degradada y metabolizada en el intestino delgado por la enzima DAO. Cuando se tiene un déficit de síntesis de DAO, la histamina no se degrada y se acumula, causando diversos síntomas (migraña, picores, urticaria, diarreas).

Instituto Nutrigenómica



## Intolerancia a la lactosa



La intolerancia a la lactosa es una patología común que consiste en la **incapacidad del intestino para digerir la lactosa**. Un 15% de la población Española, sufre sin saberlo intolerancia a la lactosa. Conocer nuestro perfil genético constituye una herramienta predictiva para poder diagnosticarla.

## Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
MCM6	C:C	RIESGO ALTO

## Módulo Intolerancias

### RIESGO

### ALTO

Según tu perfil genético, en relación al polimorfismo estudiado en el gen MCM6, presentas un riesgo alto (90%) de malabsorción de lactosa.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

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

Como consecuencia de este resultado, puedes presentar síntomas asociados a esta intolerancia (dolor y distensión abdominal, flatulencia, diarrea, náusea, vómitos, estreñimiento, entre otros). Dado que la intolerancia a la lactosa no plantea una amenaza adicional para la salud de las personas, manejar la condición consiste en minimizar la incidencia y severidad de los síntomas.

En la guía nutricional adjunta (pdf descargable), te damos una serie de pautas y consejos sobre que alimentos puedes consumir.

#### Pautas nutricionales:

- Reducción de la ingesta de lactosa de la dieta hasta el umbral que tolera el paciente.

- Buscar fuentes alternativas de nutrientes para mantener una ingesta de energía y proteínas necesarias. Existen productos en el mercado "sin lactosa" cuyo objetivo es que una persona que sea intolerante a la lactosa no prescinda del consumo de leche y derivados.

- Mantener una adecuada ingesta de calcio para prevenir la enfermedad ósea secundaria a la restricción láctea.

Muchos pacientes pueden ingerir, sin presentar síntomas, aproximadamente 12 gramos de lactosa en una sola dosis (una taza de leche). Si se consume junto con otros alimentos pueden llegar a tolerar hasta 15-18 gr. Las siguientes estrategias favorecen una mejor tolerancia a la lactosa:

- Distribuir la ingesta de lactosa en pequeñas raciones a lo largo del día.

- Como la lactosa se encuentra en la fase acuosa de la leche, la mantequilla no la contiene y los quesos curados proporcionan, como máximo, un gramo de lactosa por cada 28 gramos de producto, por lo que estos productos se toleran mejor.

- Una vez que se comprueba que el paciente tolera ciertas cantidades de lactosa, no es necesario vigilar las trazas contenidas en alimentos o medicamentos.

**Fuentes alternativas de nutrientes:** La restricción que conlleva la retirada de lactosa de la dieta debe acompañarse de nutrientes alternativos que garanticen la ingesta necesaria de calorías y proteínas. El mejor sustituto son los lácteos de origen animal sin lactosa o las leches vegetales (soja, avena, arroz y almendras), ya que la biodisponibilidad del calcio en estos productos es mayor. Para asegurar que la ingesta de calcio sea la adecuada es preciso tomar 2-3 raciones de lácteos al día.



## Genes a estudiar

GEN	Efectos
MCM6	Regulación de la producción de lactasa



## ¿QUIERES SABER MÁS?

La lactosa es la principal fuente de azúcar de la leche y de los productos lácteos, aunque también está presente en otros productos que se consumen a diario. La lactosa está formada por una molécula de glucosa y otra de galactosa. Cuando ésta alcanza el intestino delgado es hidrolizada en glucosa y galactosa por la enzima lactasa-floridina-hidrolasa (lactasa), para su correcta absorción e incorporación al flujo sanguíneo. Cuando no hay suficiente enzima (lactasa) en el intestino delgado para romper toda la lactosa consumida, pasará parcialmente o no digerida al intestino grueso y es allí donde será descompuesta por las bacterias del intestino grueso, generando las sustancias de desecho Hidrógeno (H<sub>2</sub>), Anhídrido carbónico (CO<sub>2</sub>), Metano (CH<sub>4</sub>) y ácidos grasos de cadena corta que provocan todos sus síntomas: dolores, hinchazón abdominal, diarrea, etc.

La intolerancia a la lactosa se clasifica en:

- **Intolerancia primaria o genética:** Se produce una pérdida progresiva de la producción de la lactasa, y por tanto una pérdida gradual de la capacidad de digerir la leche.
- **Intolerancia secundaria:** Está provocada por un daño intestinal temporal como una gastroenteritis vírica, toma de ciertos medicamentos, intolerancia al gluten, etc. Este tipo de intolerancia es transitoria y reversible.
- **Intolerancia a la lactosa congénita:** Ausencia total de lactasa desde el nacimiento (debido a mutaciones en el gen de la lactasa). Es una forma más rara y grave. Se detecta a los pocos días de vida.

La intolerancia a la lactosa de origen genético, se debe a un polimorfismo que consiste en un cambio de un único nucleótido en el gen **MCM6**, principal determinante de la persistencia o no de la actividad lactasa en adultos. Este gen es el responsable principal de la regulación de la producción de lactasa en el organismo. Las personas que presentan la variante de riesgo tienen un déficit de la enzima lactasa por lo que tienen una mayor probabilidad de ser intolerantes a la lactosa, mientras que las personas con otros genotipos tienen una menor probabilidad de ser intolerantes.

Ampliar información

[Intolerancia a la lactosa](#)



## Intolerancia al gluten (celiaquía)



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

## Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
DQ2.5	G:G	RIESGO MUY BAJO
DQ2.2	T:T	RIESGO MODERADO
DQ2.2	T:T	RIESGO MUY BAJO
DQ8	T:T	RIESGO MUY BAJO
DQ2.2	T:T	RIESGO MUY BAJO
DQ7	G:G	RIESGO MUY BAJO

## Genes a estudiar

GEN	Efectos
DQ2.5	Sistema inmunológico
DQ2.2	Sistema inmunológico
DQ2.2	Sistema inmunológico
DQ8	Sistema inmunológico
DQ2.2	Sistema inmunológico
DQ7	Sistema inmunológico



Continúa en la página siguiente...

## Módulo Intolerancias

### RIESGO

## MUY BAJO

Según las variantes genéticas estudiadas en el complejo genético HLA, tienes un **riesgo muy bajo de desarrollar enfermedad celíaca**. Presentas variantes genéticas que dan como resultado un riesgo de desarrollar celiacía inferior al 1%. Por esta razón, se puede considerar que no vas a sufrir la enfermedad y toleras adecuadamente el gluten. El 99% de personas celíacas presentan variantes genéticas diferentes a las tuyas, por lo que con este diagnóstico genético se descarta en la práctica que vayas a desarrollar la enfermedad con una fiabilidad del 99%.



## ¿QUIERES SABER MÁS?

Ampliar información

Celiaquía

La enfermedad celíaca (EC) es un proceso autoinmune que consiste en una intolerancia al gluten (proteína de trigo, cebada y centeno). Se presenta en individuos genéticamente predispuestos y se origina cuando el sistema inmunológico del organismo produce anticuerpos contra el gluten como si se tratase de un patógeno provocando daños en el revestimiento del intestino delgado, lo que a su vez impide que el organismo digiera y absorba apropiadamente los alimentos. La EC es la enfermedad inflamatoria crónica intestinal más frecuente, estimándose que más de 1 de cada 100 recién nacidos vivos van a padecerla a lo largo de su vida. La relación mujer-varón es de 2:1.

En esta sección se analizan determinadas variantes genéticas en los genes HLA relacionados con una mayor o menor predisposición a la enfermedad celíaca. Es necesario tener ciertos genes para poder desarrollar la enfermedad celíaca, aproximadamente el 30% de la población tiene una base genética compatible con la enfermedad celíaca, pero aproximadamente solo entre el 1-2% de la población desarrolla la enfermedad, debido a que son necesarios la existencia de otros factores que desencadenan la enfermedad.

Según lo expuesto anteriormente ¿Para qué nos sirve una prueba genética? La prueba genética de predisposición a la enfermedad celíaca nos sirve para **descartar la enfermedad celíaca**, debido a que este análisis tiene un excelente valor predictivo negativo, con un 99% de eficacia, para excluir la celiacía. Es importante identificar a deportistas celíacos para vigilar su tratamiento valorando la influencia sobre su rendimiento. Debido a la atrofia en las vellosidades de la mucosa del intestino delgado, principalmente en el duodeno y en el yeyuno proximal, se produce una malabsorción a nivel de nutrientes primordiales como son **hidratos de carbono, grasas y proteínas**. Esto puede presentar un desafío adicional para algunos atletas que tienen mayores requerimientos de hidratos de carbono, ya que la mayoría de estos tienen alto contenido en trigo y gluten (pan, pasta y cereales). Los celíacos también pueden tener **anemias** por deficiencias de hierro, vitamina B12 y ácido fólico, ya que la absorción de estos, se hace en la porción proximal del intestino delgado. En deportistas con celiacía, es muy importante controlar las anemias para prevenirla con una dieta rica en hierro. La eliminación de gluten puede ayudar a aumentar el rendimiento atlético.

Instituto Nutrigenético



## Metabolización del alcohol



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

## Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
ALDH2	G:G	METABOLIZACIÓN ALTA

## Módulo Intolerancias

### VELOCIDAD PARA ELIMINAR EL ALCOHOL DE LA SANGRE

## RÁPIDO

Según tu perfil genético, en relación al polimorfismo de ALDH2, presentas una enzima funcionalmente activa (metabolizador rápido), esto significa, que es capaz de cumplir correctamente con su función. **Es decir, eres capaz de metabolizar el alcohol en perfectas condiciones, evitando su acumulación en la sangre y efectos negativos para su salud.**

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

Existen metabolizadores rápidos y metabolizadores lentos, es decir, que hay individuos "más eficaces" y otros "menos eficaces" ante una misma ingesta de alcohol. **En tu caso al ser METABOLIZADOR RÁPIDO, presentarás menos síntomas de intoxicación con el consumo de alcohol que los metabolizadores lentos.** Cuando hablamos de síntomas nos referimos a la temida "resaca" que causa dolor de cabeza y mareos, náusea, fatiga, sensibilidad a la luz y al sonido etc.

Hay una gran variabilidad en la rapidez en que diferentes individuos metabolizan (o eliminan) el alcohol de la sangre y por lo tanto sus efectos potencialmente negativos. **Esta variabilidad depende en parte del sexo, de la masa corporal, de la edad, proporción de agua corporal, pero también, como no, de la genética.** Por último, no nos podemos olvidar de la importancia que tiene la habituación alcohólica, es decir, que a más acostumbrada esté una persona a ingerir etanol, mayores cantidades de éste serán necesarias para que se intoxique. Este efecto, por todos conocido, se debe al hecho de que los enzimas hepáticos aumentan su expresión por las células del hígado cuando una persona se expone al alcohol con regularidad.

#### Recomendaciones generales para el consumo de alcohol:

- **Hombres:** Hasta 50 gramos/día en hombres (una copa de vino tinto/blanco tiene 15 gr de alcohol, una cerveza tiene 14.4 gramos de alcohol)
- **Mujeres:** Hasta 40 gramos/día en mujeres.

Continúa en la página siguiente...



## Genes a estudiar

GEN	Efectos
ALDH2	Metabolización del alcohol



Instituto Nutrigenómico



## Artritis reumatoide



La **artritis reumatoide (AR)** es una enfermedad crónica, autoinmune e inflamatoria que lleva a la destrucción del cartilago y tiene una gran variedad de manifestaciones articulares. Aunque no se conocen por completo las causas que la provocan, se piensa que en su aparición y desarrollo intervienen **factores genéticos, ambientales y eventos al azar**. La contribución de los **factores genéticos supone un 60%** de los factores desencadenantes de la enfermedad.

### Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
IL1B	A:A	RIESGO ALTO
GDF5	T:C	RIESGO MODERADO
TNF (ALFA)	G:G	RIESGO BAJO
TNF	G:G	RIESGO BAJO

### Genes a estudiar

GEN	Efectos
IL1B	Respuesta a la inflamación
GDF5	Mediadores celulares
TNF (ALFA)	Efectos inflamatorios
TNF	Respuesta a la inflamación

## Módulo Patologías

### RIESGO DE DESARROLLAR LA ENFERMEDAD

## BAJO

En relación a los polimorfismos analizados, encargados de regular la producción de estas citoquinas, presentas una menor susceptibilidad genética a desarrollar artritis reumatoide.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

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





## Colesterol



La elevación del nivel de colesterol en la sangre puede ser resultado de diferentes factores. Algunos se atribuyen a **condiciones ambientales** y son modificables (como el caso de la dieta), y otros se deben a la **naturaleza genética** de la persona, lo cual no puede modificarse, aunque sus efectos sí son remediables con una intervención adecuada.

### Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
PPARG2	C:C	RIESGO MODERADO
INSIG2	C:C	RIESGO BAJO

### Genes a estudiar

GEN	Efectos
PPARG2	Fibras músculo esqueléticas (I -> II)
INSIG2	Regulador del metabolito de esteroles

## Módulo Patologías

### RIESGO DE PRESENTAR NIVELES ELEVADOS DE COLESTEROL EN SANGRE

## BAJO

Según el análisis de tu perfil genético, tienes un riesgo bajo de presentar niveles de colesterol elevados, sin ser directamente responsable la dieta.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

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





## Diabetes Tipo II



En la actualidad, la **Diabetes Tipo 2 (DT2)** es uno de los problemas principales de salud en el mundo. Es una enfermedad compleja determinada por **múltiples factores genéticos, nutricionales y ambientales**, cuyo resultado final es la aparición de hiperglucemia. El riesgo de padecerla es mayor en quienes consumen una alimentación hipercalórica, tienen una vida sedentaria y presentan antecedentes familiares de diabetes.

### Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
ADIPOQ	C:C	RIESGO BAJO
PPARG2	G:C	RIESGO MODERADO
FTO	A:A	RIESGO ALTO
HIF1A	T:T	RIESGO ALTO
ADIPOQ	G:G	RIESGO BAJO

### Genes a estudiar

GEN	Efectos
ADIPOQ	Metabolismo de ácidos grasos
PPARG2	Fibras músculo esqueléticas (I -> II)
FTO	Mayor IMC
HIF1A	Fibras musculares
ADIPOQ	Metabolismo de ácidos grasos

## Módulo Patologías

### RIESGO DE DESARROLLAR LA ENFERMEDAD

## MODERADO

Según el análisis de tu perfil genético, presentas un riesgo moderado de desarrollar Diabetes Tipo II.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

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

La DT2 se caracteriza por hiperglucemia persistente debido a la resistencia a la acción de la insulina o por la deficiencia en la producción de la misma, afectando el metabolismo de los carbohidratos, proteínas y grasas. La DT2 tiene un origen complejo y multifactorial, asociándose principalmente con obesidad, concentración elevada de triglicéridos, baja concentración de colesterol-HDL y resistencia a la acción de la insulina. Evitando estos factores de riesgo en la medida de lo posible, puedes conseguir modular tu predisposición genética y disminuir el riesgo de llegar a desarrollarla. En el menú que te proporcionamos puedes elegir una dieta hipocalórica, que te ayudará junto con la práctica deportiva a modular tu riesgo genético.





## Estrés oxidativo y envejecimiento



El **estrés oxidativo** ocurre como consecuencia de un desequilibrio entre la producción de radicales libres y la capacidad del organismo para eliminar el exceso. Es sumamente peligroso, porque no da síntomas específicos y su reconocimiento es difícil por medio de los análisis clínicos comunes. Si no se trata, **acelera el proceso de envejecimiento y favorece la aparición de envejecimiento precoz, entre otras patologías**. Nuestro organismo tiene diversos mecanismos de defensa antioxidante como medio de protección, y gran parte de ellos son los que hemos valorado en este informe.

## Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
SOD2	C:C	RIESGO BAJO
AGTR1	A:A	RIESGO BAJO
OGG1	C:C	RIESGO BAJO

## Genes a estudiar

GEN	Efectos
SOD2	Eliminación de radicales libres
AGTR1	Presión arterial
OGG1	Reparación del ADN

## Módulo Patologías

### NECESIDAD DE ANTIOXIDANTES EN LA DIETA

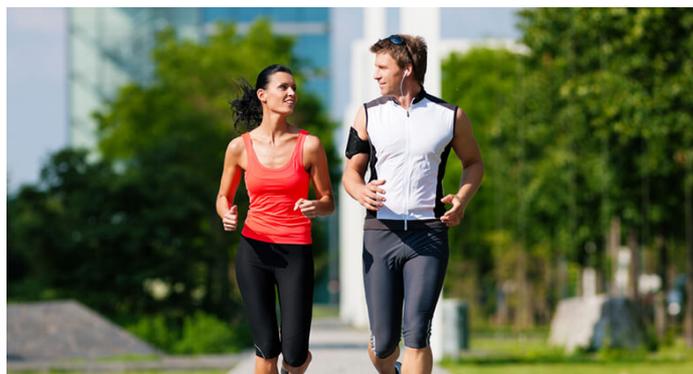
## MEJOR

Según el análisis de tu perfil genético, tienes un riesgo bajo a padecer estrés oxidativo por causas genéticas, por lo que NO vas a necesitar un aporte extra de antioxidantes en tu dieta.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

Durante la práctica deportiva se produce un aumento de la ventilación lo que provoca la utilización de mayor cantidad de oxígeno, del cual un 5% se transforma en moléculas oxidantes que pueden provocar alteraciones en los elementos celulares de los tejidos. El deportista cuyos sistemas antioxidantes no alcanzan para cubrir la demanda que origina el exceso de producción de estas moléculas oxidantes (variantes genéticas presentes en los genes AGTR1, OGG1 y SOD2) entra en estado de estrés oxidativo.

Si no tenemos un mecanismo eficiente de defensa antioxidante que nos proteja se producirá un acortamiento en la vida útil del deportista por lesiones en las articulaciones, envejecimiento prematuro de los tejidos, fatiga rápida, enfermedades cardíacas, lesiones frecuentes musculares y articulares, entre otras. El estrés oxidativo también es el causante de se produzca un envejecimiento cutáneo más rápido de lo normal, por ello, conocer los genes que intervienen en este proceso es fundamental para adaptar la alimentación y prevenir sus consecuencias.





## Hipertrigliceridemia



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

**Polimorfismos genéticos presentes en el gen LPL** reducen o eliminan la actividad de la lipoproteína lipasa, evitando que la enzima elimine eficazmente las grasas de los quilomicrones acumulándose en la sangre cargados de grasas.

## Módulo Patologías

### RIESGO DE NIVELES ELEVADOS DE TRIGLICÉRIDOS EN SANGRE

### BAJO

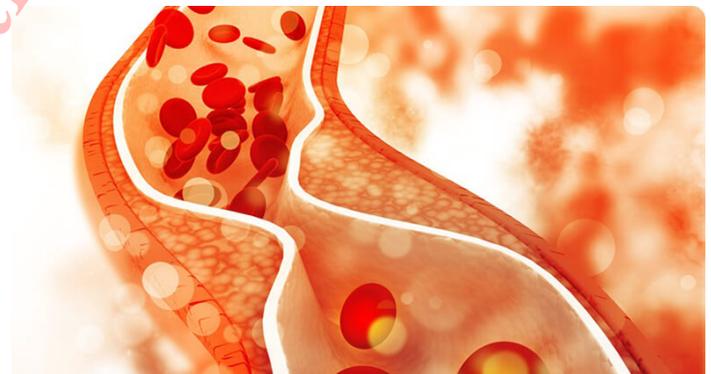
En este apartado se estudian 3 polimorfismos genéticos relacionados con los niveles de triglicéridos en sangre. Según el análisis de tu perfil genético presentas un riesgo bajo de tener los niveles de triglicéridos elevados.

### Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
LPL	C:C	RIESGO BAJO
FADS1	T:T	RIESGO BAJO
ADIPOQ	G:G	RIESGO BAJO

### Genes a estudiar

GEN	Efectos
LPL	Hidrólisis de triglicéridos
FADS1	Inserción de enlaces dobles
ADIPOQ	Metabolismo de ácidos grasos





## Osteoporosis



La **osteoporosis** es una alteración caracterizada por la disminución de la densidad mineral ósea (DMO), que aumenta el riesgo de padecer fracturas. En España, existen aproximadamente 3,5 millones de personas que la padecen, y el 50% de los casos suelen estar sin diagnosticar. Es una enfermedad silenciosa ya que, normalmente, se diagnostica después de una fractura, de ahí la gran importancia del diagnóstico precoz. Aquí radica la **importancia de los análisis genéticos**, ya que la anticipación del diagnóstico llega a nivel de la predicción en fases aun presintomáticas, lo que ayuda a una prevención más oportuna y eficaz llegando a evitar hasta el 90% de los casos de osteoporosis.

### Interpretación de tus resultados

GEN	Tu genotipo	Interpretación
MBL2/DKK1	C:C	RIESGO ALTO
VDR	G:G	RIESGO BAJO
COL1A1	G:G	RIESGO BAJO
LRP5	C:C	RIESGO BAJO
SLC25A13	G:C	RIESGO MODERADO

### Genes a estudiar

GEN	Efectos
MBL2/DKK1	Sistema inmunológico
VDR	Regulación de la expresión
COL1A1	Roturas ligamentosas
LRP5	Mineralización ósea
SLC25A13	Mineralización ósea

## Módulo Patologías

### RIESGO DE DESARROLLAR LA ENFERMEDAD

## BAJO

El análisis de tu perfil genético revela, que presentas un riesgo bajo a desarrollar osteoporosis.

#### EXPLICACIÓN CIENTÍFICA:

En este apartado se analizan polimorfismos en los genes COL1A1 y VDR que causan variación normal en la densidad mineral ósea (DMO) y la resistencia ósea. Hay un polimorfismo en el gen COL1A1 (codifica al colágeno tipo I alfa 1, que es la mayor proteína constitutiva del hueso), que está directamente involucrado en la regulación de síntesis de colágeno por lo que se considera un marcador para la predisposición a la osteoporosis y riesgo de fracturas. Respecto al polimorfismo que analizamos en el Receptor de la Vitamina D, aquellas personas que tengan el genotipo BB (AA) son los que mayor riesgo tendrán a padecer osteoporosis.



## INTOLERANCIA A LA LACTOSA

La lactosa es el azúcar que se encuentra de forma natural en la leche.

La intolerancia a la lactosa se produce cuando hay una disminución o ausencia de la enzima lactasa en el conducto digestivo, ya que esta enzima es necesaria para digerir la lactosa en nuestro organismo.

Los síntomas más frecuentes son: flatulencia, cólico intestinal y diarrea.

### Recomendaciones nutricionales:

Evitar la leche (entera, semidesnatada o desnatada) y sus derivados: productos lácteos tales como quesos (queso fresco, semicurado y de untar), yogures (tienen poca lactosa pero es aconsejable tomarlos "sin lactosa"), natillas, flanes, zumos o batidos con leche, salsas de leche (bechamel, bayonesa).

- Para **compensar la falta de calcio** al suprimir este grupo de alimentos podemos ingerir:
  - ✓ Quesos muy curados y tipo roquefort ya que contienen muy poca cantidad de lactosa (probar si se toleran).
  - ✓ Leche sin lactosa.
  - ✓ Bebidas vegetales (soja, almendras, avena, arroz): tener mucho cuidado con su composición nutricional, mirar siempre el etiquetado para determinar la cantidad de cada ingrediente → la mayoría están compuestas por agua y azúcar y sólo un 2% del nutriente en cuestión. **ESTO NO ES NADA RECOMENDABLE.**
  - ✓ Pescados que se puedan comer con espina (sardinas en lata, anchoas, boquerones...) legumbres, frutos secos, soja y derivados.
  - ✓ Otros alimentos ricos en calcio: acelga, espinaca, cebolla, puerro, col, aceitunas, pistacho, cacahuete, marisco.
  - ✓ Se pueden tomar suplementos de calcio y vitamina D bajo supervisión médica.
  
- **Aportar también una cantidad suficiente de Vitamina D** para la correcta absorción del calcio, que la podemos encontrar en huevos y pescados grasos fundamentalmente.

**RESUMEN DEL TEXTO:**

<b>Contenido en LACTOSA en los alimentos</b>	
<b>Alimentos con alto contenido en LACTOSA</b>	
Leche	Nata
Requesón	Queso de untar
Salga besamel	Helado
Yogur	
<b>Alimentos con bajo contenido en LACTOSA</b>	
Leche tratada con lactasa	Queso curado
Sorbete	Mantequilla, margarina
<b>Alimentos sin lactosa</b>	
Carne, pescado, ave	Verduras
Cereales, galletas	Postres sin leches
Frutas	Preparados lácteos sin lactosa

**ACLARACIONES:**

Según el grado de intolerancia se pueden ir añadiendo pequeñas cantidades de alimento con lactosa a una dieta inicial sin ella. Generalmente se toleran sin problemas de 5 a 8 g de lactosa en una sola toma (100 ml de leche o equivalente).

Es mejor tolerada si se acompaña de otros alimentos. El yogur se tolera mejor que la leche debido a la presencia de la lactasa bacteriana, aunque esto depende del método de procesado y de marcas. Existen preparados comerciales de lactasa para su adición a la leche antes de ser consumida. Una dieta exenta de lactosa puede provocar un descenso en los niveles de calcio, riboflavina, y vitamina D, especialmente en niños, adolescentes, embarazo y lactancia, y mujeres pos-menopáusicas, por lo que se recomienda el consumo de leche y derivados tratados con lactasa.

## BIBLIOGRAFIA

- De Cos AI, Gómez C, Vázquez C, Sola D, Larrañaga J, Ramos V y cols. Propuesta de estandarización de raciones de alimentos y menús para evaluación del consumo alimentario de poblaciones. Nutr Clin 1991;11(3).
- Dietary Guidelines for Americans 2010. U.S. Department of Agriculture and U.S. Department of Health and Human Services. 7 Edition. Washington, DC: U.S. Government Printing Office, 2010. <http://health.gov/dietaryguid>
- Moreiras O, Carbajal A, Cabrera L, Cuadrado C. Tablas de composición de alimentos, 15ª ed. Pirámide. Madrid. 2011.
- Arasa Gil, Manuel. Manual de Nutrición deportiva. 1ª ed. Badalona: Paidotribo; 2005.
- Dietética y Nutrición. Unidad 3 Dietoterapia.
- Rodota, Liliana P. Nutrición clínica y Dietoterapia. 1ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2012.
- De Luis Roman, Daniel et al. Dietoterapia, nutrición clínica y metabolismo. Ediciones Díaz de Santos. Madrid: 2012.
- Web: <http://lactosa.org/la-intolerancia/primeras-preguntas/>

## DIABETES TIPO 2

**La diabetes generalmente está relacionada a factores genéticos, pero la obesidad y la falta de ejercicio pueden también propiciar su desarrollo.**

Lo que se pretende es alcanzar y mantener una evolución metabólica óptima que incluya:

- Niveles de glucemia en el rango normal.
- Perfil de lípidos que reduzca el riesgo cardiovascular.
- Niveles de presión arterial que reduzcan el riesgo vascular.

Las complicaciones crónicas de la diabetes pueden prevenirse y tratarse mejorando la calidad de vida a través de una nutrición y unos hábitos de vida saludables, que eviten y disminuyan la obesidad, la dislipemia, la enfermedad cardiovascular, la hipertensión y la nefropatía.

### Consejos nutricionales:

#### 1. Carbohidratos

- Verduras, hortalizas, frutas (mejor las menos maduras ya que contienen menos azúcares) y lácteos desnatados.
- El pan, la pasta y cereales en general, se recomienda que sean integrales ya que son más saciantes y disminuyen el pico glucémico.
- Consumir las frutas conjuntamente con otro alimento (como cereal integral o lácteo descremado), cuando éstas no tienen cáscara para evitar picos glucémicos.
- Evitar los azúcares simples: azúcar blanco, moreno, alimentos procesados, repostería, bollería industria, bebidas azucaradas...
- Los edulcorantes pueden sustituir al azúcar (stevia, aspartamo, sacarina....) Aunque su uso debe ser de forma controlada ya que su abuso también afecta al pico glucémico.
- Preferir el consumo de la fruta completa en lugar del zumo, debido a que aporta menos azúcar y más fibra. En caso de existir sed (manifestación secundaria a una hiperglucemia), recomendar el consumo de agua siempre.

#### 2. Proteínas:

- Si hay nefropatía diabética bajar el aporte proteico a 0.8 g/kg peso corporal/día.
- Si existe esta patología, habrá que restringir el sodio, potasio y fosfato.
- Incluir carnes magras y quitar todos los excesos de grasa visible antes de su consumo, así como la piel en el caso del pollo.

### Otros consejos nutricionales:

- Hornear, asar o hervir los alimentos en vez de freírlos, capearlos o empanizarlos.
- Usar menos queso y cremas con alto contenido de grasa para acompañar sus alimentos.
- Usar aceite en aerosol o pequeñas cantidades de aceite vegetal o de margarina para cocinar.
- Preparar las ensaladas con vinagre, limón o aderezos bajos en grasa.
- Disminuir la ingesta de sodio, no más de 3 g sal/día (1,2 g de sodio).
- Evitar el consumo habitual de bebidas alcohólicas. Estipular que, de ser consumidas deberán siempre ir acompañadas de algún alimento, ya que el exceso de estas bebidas puede producir hipoglucemia en personas que utilizan hipoglucemiantes orales o insulina. Asimismo, es conveniente que, de ingerirse, deben combinarse con agua (simple) o bebidas dietéticas.
- Llevar una dieta mediterránea ayuda a controlar el peso, la tensión arterial,...
- Evitar el consumo de bebidas alcohólicas, pues además de tener gran cantidad de azúcares dañan el hígado. La bebida principal de la dieta debe ser siempre agua.
- No fumar.
- Llevar una vida activa a lo largo del día, realizar ejercicio físico con frecuencia, pues éste ayuda a introducir azúcar en las células, sin la necesidad de insulina, reduciendo la glucemia sanguínea; además de reducir el colesterol, ayudar a controlar el peso y mantener la tensión arterial dentro de los límites recomendados.
- Repartir la comida en varias tomas a lo largo del día (5-6 tomas)
- No abusar de edulcorantes.
- Es mejor no tomar la pasta ni el arroz demasiado hechos, y no recalentarlos, pues la cantidad de hidratos de carbono disponibles para su absorción es mayor.
- La pasta, el arroz, etc. es mejor que se encuentren acompañados de vegetales, o proteínas, pues además de reducir la cantidad absorbida, disminuye la velocidad de absorción evitando un pico glucémico.
- La patata cocerla ya troceada con abundante agua.

### BIBLIOGRAFIA

- De Cos AI, Gómez C, Vázquez C, Sola D, Larrañaga J, Ramos V y cols. Propuesta de estandarización de raciones de alimentos y menús para evaluación del consumo alimentario de poblaciones. Nutr Clin 1991;11(3).
- Dietary Guidelines for Americans 2010. U.S. Department of Agriculture and U.S. Department of Health and Human Services. 7 Edition. Washington, DC: U.S. Government Printing Office, 2010. <http://health.gov/dietaryguid>

- Moreiras O, Carbajal A, Cabrera L, Cuadrado C. Tablas de composición de alimentos, 15ª ed. Pirámide. Madrid. 2011.
- Arasa Gil, Manuel. Manual de Nutrición deportiva. 1ª ed. Badalona: Paidotribo; 2005.
- Dietética y Nutrición. Unidad 3 Dietoterapia.
- Rodota, Liliana P. Nutrición clínica y Dietoterapia. 1ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2012.
- De Luis Roman, Daniel et al. Dietoterapia, nutrición clínica y metabolismo. Ediciones Díaz de Santos. Madrid: 2012.

Instituto Nutrigenómica SL