



Alias: Demo 1

ID: G001

Fecha: 22/7/2026

GINECOLOGÍA

Este informe te ofrece una visión general de tus rasgos genéticos y cómo pueden influir en diferentes aspectos de tu salud y bienestar. Los resultados se muestran destacando los hallazgos más relevantes, para que puedas identificar con facilidad la información más significativa y tomar decisiones mejor fundamentadas.

IMPORTANTE: ESTOS RESULTADOS NO CONSTITUYEN UN DIAGNÓSTICO – Research Use Only (RUO). El fenotipo y las características de cada individuo son el resultado de la interacción entre factores genéticos y ambientales. Estos resultados están destinados a su uso por investigadores y profesionales, basados en una búsqueda sencilla ("simple search") en el archivo genético de la muestra para las variantes genéticas reportadas. Para una adecuada interpretación de estos resultados y una comprensión integral de sus posibles implicaciones, se recomienda la consulta con un profesional de la salud. N·GENE no garantiza la precisión o fiabilidad de los genotipos si estos han sido importados de un archivo RAW. N·GENE no se hace responsable de posibles errores o inexactitudes del informe que pudieran derivarse de emplear los resultados de un archivo externo. Esta es una versión impresa, por lo que puede quedar desactualizada frente a la versión online.

Tabla de Contenidos

1. Oncología	↗
1.1. Sistema endocrino	↗
1.2. Sistema reproductor	↗
2. Patología benigna ginecológica	↗
2.1. Sistema reproductor	↗
3. Salud endocrina	↗
3.1. Hormonas	↗
3.2. Sistema endocrino	↗
3.3. Sistema reproductor	↗
4. Salud cardiovascular	↗
4.1. Anticuerpos coagulación	↗
4.2. Biomarcadores	↗
4.3. Fertilidad	↗
4.4. Sistema circulatorio	↗
5. Salud metabólica	↗
5.1. Biomarcadores	↗
6. Salud autoinmune	↗
6.1. Sistema endocrino	↗
6.2. Sistema inmune	↗
7. Vitaminas, minerales y suplementos	↗
7.1. Metabolizadores	↗
7.2. Minerales	↗
7.3. Omegas	↗
7.4. Vitaminas	↗
8. Salud intestinal	↗
8.1. Intolerancias y celiaquía	↗
8.2. Metabolizadores	↗
9. Salud ósea	↗
9.1. Sistema óseo	↗

Cómo interpretar este informe

Resultados

Tu resultado para cada parámetro se representa con un percentil. El percentil indica en qué posición se encuentra tu resultado genético en comparación con la población general.

Percentil alto

Un percentil alto (por ejemplo, 90 o más) significa que tu predisposición genética para ese parámetro es mayor que la de la mayoría de las personas.

Percentil medio

Un percentil medio (cercano al 50) significa que tu predisposición es similar al promedio.

Percentil bajo

Un percentil bajo (por ejemplo, 10 o menos) significa que tu predisposición es menor que la de la mayoría de las personas.

Cada percentil va asociado a un código de colores para facilitar la interpretación de si se asocia o no a un resultado beneficioso. ●●●●●

El código de colores ayuda a identificar de un vistazo si tu resultado es positivo o negativo en términos de predisposición genética.

En algunos parámetros no se muestra percentil, sino solo el código de color. Esto ocurre porque el resultado proviene de la suma de variantes genéticas específicas con efecto absoluto.

Interpretación

Cada resultado va asociado a un texto para ayudar a su interpretación. Para que sea más sencillo, en cada texto pueden aparecer los siguientes iconos:

✓ Riesgo bajo o mayor beneficio

Tu predisposición genética para este rasgo es menor que la de la mayoría de la población. No implica ausencia de riesgo, pero sí una probabilidad más reducida.

OK Riesgo medio

Tu predisposición genética está en un rango habitual, similar al promedio de la población. El riesgo puede aumentar o disminuir según tus hábitos y estilo de vida.

⚠ Riesgo alto o menor beneficio

Tu predisposición genética es mayor que la media, lo que significa que debes prestar más atención a los factores ambientales y de estilo de vida que puedan influir en este rasgo.

👁 Atención

La aparición de este icono significa que la interpretación de ese resultado requiere una revisión especial por parte del profesional de la salud para integrarlo correctamente en consulta.

💊 Suplementación

Este icono indica que, según tu resultado, puede ser útil valorar la suplementación nutricional siempre bajo la supervisión de un profesional.

↻ Actualizado

Este icono señala que ese resultado ha sido actualizado con la información científica más reciente, lo que refuerza la importancia de preguntar siempre por novedades a tu profesional.

Anexo

En el anexo encontrarás una breve descripción de cada parámetro analizado en las diferentes áreas, así como el estudio científico en la que se basa el resultado obtenido.

Resultados

Oncología

Analizamos variantes genéticas que han sido asociadas al desarrollo de alguno de los siguientes tipos de procesos oncológicos. Estos resultados pueden ayudar a tu profesional de la salud a personalizar y orientar la estrategia preventiva para optimizar tu salud a largo plazo.

Sistema endocrino

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Cáncer de mama Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 24%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Un estilo de vida saludable (dieta, ejercicio) y revisiones periódicas pueden ayudar a la prevención
Cáncer de ovario Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 44%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Control ecográfico regular y atención a posibles alteraciones hormonales
Cáncer de tiroides Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 13%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Mantener niveles adecuados de yodo y vigilar cambios en la glándula tiroides es importante

Sistema reproductor

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Cáncer de cuello uterino NEW Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 86%	OK Predisposición en la media – Revisiones regulares y realización de las citologías correspondientes
Cáncer endometrial Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 77%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Se aconseja controlar el peso y prestar atención a cambios en el ciclo menstrual para una detección temprana

Patología benigna ginecológica

Analizamos variantes asociadas al equilibrio hormonal, la inflamación y la predisposición a patologías como endometriosis, miomas o SOP. Ofrecemos claves para interpretar la sintomatología y así enfocar hábitos y seguimientos que acompañen mejor a cada perfil.

Sistema reproductor

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Endometriosis Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 89%	OK Predisposición en la media – Valorar riesgo según síntomas e historial clínico
Leiomioma uterino Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 65%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Mantener un peso saludable y vigilar síntomas (dolor pélvico, sangrados) puede ser de ayuda
Menopausia NEW Variantes asociadas con la edad de desarrollo	 Percentil 12%	OK Predisposición desarrollo en la edad esperada – Realizar revisiones periódicas
Síndrome de ovario poliquístico (SOP) Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 36%	OK Predisposición en la media – Valorar riesgo según síntomas e historial clínico

Salud endocrina

Estudiamos variantes genéticas que modulan ejes hormonales clave (como tiroides, metabolismo de la glucosa, y esteroides sexuales). Traducimos esa señal en riesgos y focos de seguimiento, de modo que se pueda alinear hábitos y seguimiento de acuerdo a tus resultados.

Hormonas

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Insulina en ayunas Variantes asociadas a niveles	 Percentil 92%	☒ Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de esta hormona en ayunas

Sistema endocrino

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Diabetes gestacional NEW Variantes asociadas a su desarrollo en madres primerizas	 Percentil 18%	☒ Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica, historial clínico, antecedentes familiares, riesgo de obesidad y SOP
Diabetes tipo 1  Variantes asociadas a su desarrollo		☒ Predisposición baja – Revisar con su historial familiar y analítica
Diabetes tipo 2 Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 71%	☒ Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica, historial clínico y riesgo de glucosa e insulina en sangre
Hipertiroidismo Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 70%	☒ Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica y síntomas reportados
Hipotiroidismo Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 74%	☒ Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica y síntomas reportados

Sistema reproductor

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Reserva ovárica NEW Variantes asociadas a niveles de hormona anti-Mülleriana	 Percentil 22%	OK Predisposición en la media – Presenta variantes genéticas asociadas con niveles esperados de hormona anti-Mülleriana en base a su edad – Revisar en analítica niveles de hormona anti-Mülleriana especialmente si se plantea un embarazo fuera de la etapa fértil óptima

Salud cardiovascular

Valoramos la contribución genética a lípidos (LDL/HDL), triglicéridos, presión arterial, coagulación e inflamación de bajo grado. Con ello identificamos áreas de prevención que permiten personalizar al abordaje en manos del profesional de la salud para optimizar la salud.

Anticuerpos coagulación

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Anticoagulante lúpico NEW Variantes asociadas a su presencia	 Percentil 95%	! Predisposición alta – Revisar historial familiar, analítica y riesgo de otras enfermedades autoinmunes/cardiovasculares  Valorar tratamiento en presencia de anticuerpos positivos y/o problemas en la concepción
Anticuerpos anti-beta2-glicoproteínas NEW Variantes asociadas a su presencia	 Percentil 7%	OK Predisposición en la media – Revisar en analítica
Anticuerpos anticardiolipinas NEW Variantes asociadas a su presencia	 Percentil 34%	OK Predisposición en la media – Revisar en analítica

Biomarcadores

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Homocisteína Variantes asociadas a niveles	 Percentil 21%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen unos niveles medios

Fertilidad

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Factor II Protombina NEW Variantes asociadas con hipercoagulabilidad		✓ Marcador analizado no detectado – Revisar con su historial familiar y analítica
Factor V de Leiden NEW Variantes asociadas con hipercoagulabilidad		✓ Marcador analizado no detectado – Revisar con su historial familiar y analítica
Preeclampsia NEW Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 65%	OK Predisposición en la media – Establecer riesgo según pruebas médicas e historial clínico

Sistema circulatorio

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Hipertensión Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 95%	⚠ Predisposición alta – Revisar el historial clínico/familiar y riesgo de sodio elevado. Planteamiento de revisión médica especializada y potencial tratamiento farmacológico preventivo
Trombosis Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 6%	✓ Predisposición baja – Revisar con su historial familiar y analítica

Salud metabólica

Integramos polimorfismos vinculados a la sensibilidad a la insulina, distribución de grasa, hígado graso y termogénesis. Esto permite priorizar intervenciones enfocadas en el peso corporal, la glucemia y dislipidemia con una estrategia acorde a tu punto de partida.

Biomarcadores

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Glucosa en ayunas Variantes asociadas a niveles	 Percentil 12%	 Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de esta molécula en ayunas

Salud autoinmune

Salud autoinmune presenta componente genético mediante señalización inmune y variación HLA. Esta guía te ayuda a interpretar la predisposición y cuándo plantear prevención o consulta médica.

Sistema endocrino

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Hipertiroidismo de Graves  Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 38%	 Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica, historial clínico y riesgo de enfermedades autoinmunes
Hipotiroidismo de Hashimoto  Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 93%	 Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica, historial clínico y riesgo de enfermedades autoinmunes

Sistema inmune

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Lupus eritematoso sistémico NEW Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 1%	 Predisposición baja – Revisar con su historial familiar y analítica

Vitaminas, minerales y suplementos

Evaluamos la capacidad genética para absorber, transportar y activar micronutrientes (como folato, B12, vitamina D y hierro, entre otros). Así identificamos áreas con mayor probabilidad de carencia funcional y sugerimos prioridades en dieta y suplementación cuando sea pertinente.

Metabolizadores

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Metabolismo del folato (MTHFR) Menor actividad de la enzima MTHFR		 Metabolismo ligeramente reducido – Posee variantes genéticas que reducen ligeramente la actividad de la enzima MTHFR  Revisar vitamina B9,B12,B6 y homocisteína en analítica y valorar suplementación con estas vitaminas en su forma metilada  En caso de embarazo, suplementar siempre con ácido fólico, y si hay problemas a la hora de concebir, evaluar posibles problemas de coagulación

Minerales

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Calcio Variantes asociadas a niveles	 Percentil 25%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este mineral
Hierro Almacenamiento, transporte y absorción	 Percentil 61%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen un nivel medio de transporte, almacenamiento y absorción de este mineral
Zinc Variantes asociadas a niveles	 Percentil 25%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este mineral

Omegas

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Omega 3: Ácido alfa-linolénico (ALA) Variantes asociadas a niveles	 Percentil 23%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este omega 3
Omega 3: DPA (precursor de DHA) Variantes asociadas a niveles	 Percentil 89%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen un nivel medio de conversión a DPA (precursor de DHA)
Omega 3: EPA Variantes asociadas a niveles	 Percentil 83%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen un nivel medio de conversión y niveles de este omega 3
Omega 6: Ácido araquidónico (AA) Variantes asociadas a niveles	 Percentil 83%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen un nivel medio de conversión y niveles de este omega 6
Omega 6: Ácido linoleico (LA) Variantes asociadas a niveles	 Percentil 24%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este omega 6

Vitaminas

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Vitamina B12 Variantes asociadas a niveles	 Percentil 26%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de esta vitamina
Vitamina B9 Transporte	 Percentil 27%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen un transporte medio de esta vitamina 🧴 En embarazo o búsqueda igualmente siempre suplementación
Vitamina C 🔄 Transporte	 Percentil 32%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen un transporte medio de esta vitamina
Vitamina D Activación y transporte	 Percentil 28%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen una activación y transporte medios de esta vitamina 👁 Revisar igualmente en analítica por influencia de factores extrínsecos

Salud intestinal

Interpretamos marcadores relacionados con la función barrera, inmunidad y motilidad para comprender predisposición a intolerancias (p. ej., lactosa), enfermedad celíaca y trastornos como SII/IBD. El resultado es una guía para ajustar la alimentación y detectar señales que justifiquen un seguimiento.

Intolerancias y celiacía

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Celiacía Presencia de marcadores de riesgo asociados a celiacía		 Predisposición baja – No hemos detectado marcadores de riesgo asociados a celiacía  Aun así, podría presentar sensibilidad al gluten no celiaca –/–
Intolerancia a la histamina (déficit de DAO) Menor producción de las enzimas DAO y HNMT, encargadas de metabolizar la histamina		 Predisposición en la media – Tiene una copia de riesgo para una o más variantes asociadas a una menor actividad de dichas enzimas
Intolerancia a la lactosa Menor producción de lactasa		 Predisposición baja – No hemos detectado variantes asociadas a una menor producción de la enzima
Intolerancia a la sacarosa Menor actividad de la enzima sacarasa-isomaltasa		 Actividad normal – Si presenta intolerancia, podría ser adquirida – Mejor respuesta a una dieta baja en FODMAPs

Metabolizadores

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Metabolismo cafeína Mayor actividad de la enzima metabolizadora		 Metabolizador intermedio – Efecto medio de la cafeína  Revisar si el riesgo cardiovascular es alto

Salud ósea

Describimos cómo la genética influye en el remodelado óseo, impactando en la densidad mineral, la rigidez articular y el riesgo de fragilidad de los huesos. A partir de ello, se pueden priorizar medidas de prevención y pautas de cuidado en etapas clave de la vida.

Sistema óseo

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Artritis reumatoide Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 46%	 Predisposición en la media – Valorar riesgo según síntomas e historial clínico
Osteoporosis Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 25%	 Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica, dieta y densitometría

1. Oncología

| 1.1. Sistema endocrino

1.1.1. Cáncer de mama

El cáncer de mama se origina en las células del tejido mamario y, en estadios avanzados, puede diseminarse a otros órganos. Su detección temprana pasa por la autoexploración y pruebas de imagen como la mamografía, resultando fundamental para un mejor desenlace. La predisposición genética aumenta el riesgo, pero también la obesidad, el sedentarismo y el consumo de alcohol influyen en su desarrollo. La adopción de hábitos saludables y las revisiones periódicas pueden reducir notablemente la mortalidad asociada a este tipo de cáncer. En cáncer de mama hereditario, valorar realizar un diagnóstico genético para secuenciar genes implicados, como BRCA1 y BRCA2.

Referencias: Mavaddat N (2019) – Am J Hum Genet

1.1.2. Cáncer de ovario

El cáncer de ovario puede afectar la superficie externa del ovario (epitelial) o las células germinales, siendo el epitelial el más común. A menudo se diagnostica en estadios avanzados debido a la inespecificidad de los síntomas, que pueden incluir dolor o hinchazón abdominal, cambios en los hábitos intestinales y sensación de saciedad rápida. Entre los factores de riesgo se encuentra la predisposición genética y las mutaciones hereditarias en los genes BRCA1 y BRCA2, la edad y factores hormonales, como la ausencia de embarazos. Una monitorización ginecológica adecuada y la identificación de signos tempranos son esenciales para un mejor pronóstico.

Referencias: Phelan CM (2017-03-27) – Nat Genet

1.1.3. Cáncer de tiroides

El cáncer de tiroides nace en la glándula tiroidea y puede dividirse en varios tipos, siendo el papilar y el folicular los más frecuentes. En fases iniciales puede no presentar síntomas, pero conforme avanza, puede manifestarse como un bulto en el cuello, cambios en la voz o dificultad para tragar. Entre los factores de riesgo se hallan mutaciones genéticas, la exposición a radiaciones ionizantes en el cuello y la deficiencia o exceso de yodo en la dieta. El seguimiento médico con exploración física y ecografías periódicas resulta fundamental, especialmente en personas con predisposición familiar o alteraciones tiroideas previas.

Referencias: Gudmundsson J (2017-02-14) – Nat Commun

| 1.2. Sistema reproductor

1.2.1. Cáncer de cuello uterino

El cáncer de cuello uterino es un crecimiento anormal de células que se origina en la parte inferior del útero, donde este se une con la vagina. Representa uno de los cánceres ginecológicos más comunes, y en el 95% de los casos está relacionado con una infección persistente por el virus del papiloma humano (VPH) no tratada. Tener un sistema inmunitario debilitado o deprimido, tener muchas parejas sexuales, fumar, el uso prolongado de anticonceptivos orales, infección por clamidia y antecedentes familiares son los principales factores de riesgo. Además, estudios genéticos han asociado variantes genéticas localizadas en el cromosoma 6, cromosoma donde se encuentran los genes que componen el sistema HLA (antígenos leucocitarios humanos), con una mayor predisposición genética a desarrollar este tipo de cáncer en caso de presentar una infección por VPH.

Referencias: Rashkin SR (2020-09-04) – Nat Commun

1.2.2. Cáncer endometrial

El cáncer endometrial afecta la capa interna del útero (endometrio) y suele presentarse con sangrados anormales, especialmente después de la menopausia. Un diagnóstico temprano facilita la intervención y mejora significativamente el pronóstico. Entre los factores que contribuyen a su desarrollo destacan la predisposición genética, la obesidad, la diabetes y el desequilibrio de hormonas femeninas (exceso de estrógenos). Mantener un peso saludable, vigilar cambios en el ciclo menstrual y acudir a revisiones ginecológicas frecuentes son claves para una buena prevención. Si se sospecha de cáncer hereditario, valorar realizar diagnóstico genético enfocado en el síndrome de Lynch.

Referencias: O'Mara TA (2018-08-09) – Nat Commun

2. Patología benigna ginecológica

| 2.1. Sistema reproductor

2.1.1. Endometriosis

La endometriosis es una enfermedad crónica y común en la que el tejido similar al endometrio, que normalmente recubre el interior del útero, comienza a crecer fuera del útero. Este tejido ectópico puede encontrarse en diferentes lugares dentro de la cavidad pélvica, como en los ovarios, las trompas de Falopio, los ligamentos que sostienen el útero, el peritoneo (la capa que recubre los órganos pélvicos) e incluso fuera de la pelvis, como en los intestinos o la vejiga. Durante el ciclo menstrual normal, el endometrio dentro del útero se engrosa en preparación para un posible embarazo. Si no hay embarazo, este tejido se descompone y se elimina durante la menstruación. Sin embargo, en la endometriosis, el tejido endometrial fuera del útero también responde a las hormonas menstruales y se hincha y sangra durante el ciclo menstrual. A diferencia del endometrio dentro del útero, este tejido no tiene una forma eficiente de salir del cuerpo, lo que lleva a la inflamación, la formación de cicatrices y otros problemas dolorosos. Las causas exactas de la endometriosis no se conocen completamente, pero se cree que hay varios factores que pueden contribuir, como los cambios hormonales, predisposición genética, problemas del sistema inmunológico y retroceso menstrual (teoría de la menstruación retrógrada). El diagnóstico de la endometriosis generalmente se realiza a través de síntomas, examen pélvico, pruebas de imagen como la ecografía o resonancia magnética, y a veces mediante una laparoscopia (un procedimiento quirúrgico mínimamente invasivo) para visualizar directamente los implantes de endometriosis y tomar biopsias. El tratamiento de la endometriosis puede incluir medicamentos para aliviar el dolor y controlar los síntomas, terapias hormonales para suprimir el crecimiento del tejido endometrial fuera del útero, y en casos más graves o para mujeres que desean concebir, puede requerir cirugía para extirpar o destruir los implantes de endometriosis. La gestión de la endometriosis es multidisciplinaria y puede requerir la colaboración de nutricionistas, ginecólogos, especialistas en fertilidad y otros profesionales de la salud.

Referencias: Sapkota Y (2017-05-24) – Nat Commun

2.1.2. Leiomioma uterino

Los leiomiomas uterinos (UL) son las neoplasias más comunes del aparato reproductor femenino y la principal causa de histerectomía (extracción del útero). Se trata de tumores benignos del músculo liso que crecen generalmente en el útero. Por ese motivo, también se adquieren el nombre de fibromas uterinos y son los tumores no cancerosos más comunes entre las mujeres de edad fértil. Pueden provocar sangrados abundantes, dolor pélvico y problemas de fertilidad, si bien algunos casos permanecen asintomáticos. La herencia juega un papel en su aparición, y factores como la obesidad, los niveles hormonales y la edad reproductiva tardía pueden aumentar las probabilidades de desarrollarlos. El control ginecológico periódico y los tratamientos personalizados (desde terapia farmacológica hasta cirugía) resultan esenciales en su abordaje.

Referencias: Gallagher CS (2019-10-24) – Nat Commun

2.1.3. Menopausia

La menopausia es el momento en que cesan permanentemente los ciclos menstruales debido al fin de la actividad ovárica. Se considera menopausia cuando la mujer está 12 meses consecutivos sin menstruación natural y marca el final de la etapa reproductiva de la mujer. Suele ocurrir entre los 45 y 55 años. Este rango de edad está influenciado por factores ambientales como hábitos poco saludables y por factores genéticos (esta patología benigna tiene una heredabilidad estimada entre el 36 y el 50%)

Referencias: Lei Zhang et al. (2021-05-29) – J Clin Endocrinol Metab

2.1.4. Síndrome de ovario poliquístico (SOP)

El Síndrome de Ovario Poliquístico (SOP) es un trastorno hormonal común en mujeres en edad reproductiva. Se caracteriza por un desequilibrio hormonal y puede clasificarse en función de las siguientes características: –Anovulación: el SOP se asocia con ciclos menstruales irregulares o ausencia de ovulación regular, lo que puede causar irregularidades en el ciclo menstrual y dificultades para concebir. –Hiperandrogenismo: las mujeres con SOP pueden tener niveles elevados de hormonas masculinas (andrógenos), provocando síntomas como exceso de vello facial o corporal, acné persistente y pérdida de cabello en patrón masculino. –Ovarios poliquísticos: en el ultrasonido pélvico, los ovarios de mujeres con SOP pueden mostrar agrandamiento y múltiples quistes pequeños en el borde exterior. No todas las mujeres con SOP presentan quistes visibles, y no todos los ovarios poliquísticos están asociados con esta condición. –Resistencia a la insulina: esto puede llevar a un mayor riesgo de desarrollar diabetes tipo 2, aumento de peso, niveles elevados de colesterol y triglicéridos, presión arterial alta y otros componentes del síndrome metabólico. Las causas exactas del SOP no se conocen completamente, pero se cree que involucran una combinación de factores genéticos y hormonales. En el SOP, hay un desequilibrio en las hormonas sexuales femeninas, como el estrógeno y la progesterona, así como un aumento relativo en los niveles de andrógenos. El diagnóstico del SOP se basa en la evaluación de los síntomas, pruebas hormonales y ultrasonido pélvico. El tratamiento se centra en controlar los síntomas y puede incluir cambios en el estilo de vida, medicamentos y tratamientos específicos para abordar la infertilidad si es necesario.

Referencias: Day FR (2015-09-29) – Nat Commun

3. Salud endocrina

| 3.1. Hormonas

3.1.1. Insulina en ayunas

La insulina es una hormona producida por el páncreas que regula el metabolismo de la glucosa y otros nutrientes. Tener niveles elevados de insulina en ayunas puede tener varias implicaciones clínicas y puede ser indicativo de diversas condiciones médicas. Estas son algunas condiciones asociadas con la insulina alta en ayunas: –Resistencia a la Insulina: la resistencia a la insulina es una condición en la que las células del cuerpo no responden eficazmente a la insulina, lo que lleva a un aumento en la producción de esta hormona para mantener los niveles normales de glucosa en sangre. La insulina alta en ayunas puede ser un signo de resistencia a la insulina, que está vinculada a la diabetes tipo 2 y a otras enfermedades metabólicas. –Prediabetes y Diabetes: la insulina alta en ayunas también puede estar asociada con la prediabetes o la diabetes tipo 2. En las etapas iniciales de la resistencia a la insulina, el páncreas produce más insulina para compensar, y esto puede ser evidente incluso antes de que se diagnostique la diabetes. –Síndrome Metabólico: la insulina alta en ayunas es el componente subyacente del síndrome metabólico, que es un conjunto de condiciones médicas que incluyen obesidad abdominal, niveles elevados de glucosa en ayunas, presión arterial alta y niveles anormales de lípidos en sangre. –Trastornos ováricos en mujeres: la insulina alta en ayunas puede estar asociada con trastornos ováricos, como el síndrome de ovario poliquístico (SOP), que puede afectar la ovulación y la fertilidad.

Referencias: Manning AK (2012-05-13) – Nat Genet

3.2. Sistema endocrino

3.2.1. Diabetes gestacional

La diabetes gestacional es un tipo de diabetes que se diagnostica por primera vez durante el embarazo. Se caracteriza por niveles elevados de glucosa en sangre debido a cambios hormonales que afectan la acción de la insulina. Suele desaparecer después del parto, pero aumenta en un 50% el riesgo de desarrollar diabetes tipo 2 en el futuro. Algunos de los factores de riesgo de la diabetes gestacional son: sobrepeso u obesidad, falta de actividad física, prediabetes, diabetes gestacional en un embarazo previo, síndrome de ovario poliquístico y antecedentes familiares de diabetes.

Referencias: Khan RR (2024-05-07) – Sci Rep

3.2.2. Diabetes tipo 1

La diabetes tipo 1 es una enfermedad autoinmunitaria en la que el sistema inmunológico ataca y destruye las células beta del páncreas, responsables de producir insulina. Conocer la predisposición genética puede ayudar a la detección temprana y a la implementación de estrategias dietéticas que favorezcan un mejor control de la glucosa y la prevención de complicaciones a largo plazo. El equipo de NGENE ha desarrollado un modelo predictivo propio para detectar la predisposición a sufrir diabetes tipo 1 (DT1) de forma anticipada. La identificación temprana de las personas en riesgo es fundamental para la prevención, la intervención temprana o la evaluación del riesgo de DT1. Nuestro modelo es un clasificador basado en redes neuronales utilizando SNP asociados a la DT1. Además, hemos contando con la inclusión de la entropía de Shannon como variable complementaria, que representa el grado de variabilidad genética dentro del perfil genotípico de un individuo. La red neuronal desarrollada estima de manera robusta el riesgo genético de DT1 (AUC = 0,8882), con un valor predictivo negativo del 98,9 % para el estrato de riesgo "bajo" y una especificidad del 97,3 % para el grupo de riesgo "alto", a partir de un panel reducido de 67 SNP, conservando su precisión tanto en cohortes europeas internas como externas.

Referencias: Antonio Nadal-Martínez, Guillermo Pérez-Solero, Sandra Ferreiro López, Jorge Blom-Dahl, Eduard Montanya, Marta Alonso-Bernáldez, Moises Shabot, Christian Binsch, Lukasz Szczerbinski, Adam Kretowski, Julián Nevado, Pablo Lapunzina, Robert Wagner, Jair Tenorio-Castano – IJMS

3.2.3. Diabetes tipo 2

La diabetes tipo 2 es una condición metabólica caracterizada por la resistencia a la insulina y niveles elevados de glucosa en sangre. La alimentación tiene un impacto directo en el desarrollo y la gestión de la diabetes tipo 2; dietas ricas en azúcares, grasas trans y carbohidratos refinados pueden aumentar el riesgo, mientras que una dieta equilibrada y baja en carbohidratos puede ayudar a controlar los niveles de glucosa. La genética también desempeña un papel significativo; variantes en genes como TCF7L2 y FTO están asociados con un mayor riesgo de desarrollar diabetes tipo 2. Conocer la predisposición genética permite personalizar la dieta y el estilo de vida para prevenir o retrasar la aparición de la enfermedad y mejorar su manejo.

Referencias: Xue A (2018-07-27) – Nat Commun

3.2.4. Hipertiroidismo

El hipertiroidismo no autoinmune es una condición caracterizada por la producción excesiva de hormonas tiroideas, lo que acelera el metabolismo y puede causar pérdida de peso, nerviosismo y palpitaciones. Aparte de las causas autoinmunes como la enfermedad de Graves, el hipertiroidismo puede ser provocado por factores genéticos y ambientales. La ingesta excesiva de yodo, presente en algunos alimentos y suplementos, puede desencadenar o exacerbar el hipertiroidismo en individuos predispuestos. Genéticamente, mutaciones en el gen TSHR, que codifica el receptor de la hormona estimulante de la tiroides, pueden aumentar la susceptibilidad al hipertiroidismo. Estas variantes pueden causar una estimulación anormal de la tiroides, independientemente de la regulación normal del cuerpo.

Referencias: [Teumer A \(2018-10-26\) – Nat Commun](#)

3.2.5. Hipotiroidismo

El hipotiroidismo no autoinmune es una condición en la que la glándula tiroides no produce suficiente hormona tiroidea, afectando el metabolismo y provocando síntomas como fatiga, aumento de peso y depresión. Aunque las causas autoinmunes como la tiroiditis de Hashimoto son comunes, el hipotiroidismo también puede ser causado por factores genéticos y deficiencias nutricionales. La deficiencia de yodo es una causa dietética bien conocida del hipotiroidismo, ya que el yodo es esencial para la producción de hormonas tiroideas. Además, ciertas variantes genéticas pueden predisponer a una menor función tiroidea. Por ejemplo, mutaciones en el gen DUOX2, que codifica una enzima crucial para la síntesis de hormonas tiroideas, pueden contribuir al desarrollo del hipotiroidismo.

Referencias: [Teumer A \(2018-10-26\) – Nat Commun](#)

| 3.3. Sistema reproductor

3.3.1. Reserva ovárica

La reserva ovárica se refiere a la cantidad y calidad de óvulos disponibles en los ovarios de una mujer. La hormona Anti-Mülleriana (AMH) es un marcador clave que indica cuántos folículos en desarrollo existen, reflejando el potencial reproductivo. Niveles altos de AMH sugieren buena reserva, mientras que niveles bajos indican una disminución. Las variantes genéticas analizadas se asocian con la variación interindividual en los niveles de AMH, y por ende, con la reserva ovárica y el envejecimiento reproductivo.

Referencias: [Pujol-Gualdo N \(2024-05-30\) – Hum Reprod](#)

4. Salud cardiovascular

4.1. Anticuerpos coagulación

4.1.1. Anticoagulante lúpico

El anticoagulante lúpico es un tipo de autoanticuerpo que se asocia con un estado protrombótico. Forma parte del grupo de los anticuerpos antifosfolípidos y es uno de los tres marcadores principales en el diagnóstico del síndrome antifosfolípido. El anticoagulante lúpico también puede presentarse en otras enfermedades autoinmunes, como el lupus eritematoso sistémico, así como en infecciones, neoplasias o incluso en individuos sanos de manera transitoria. Por ello, su presencia debe ser interpretada cuidadosamente en el contexto clínico y junto con otros hallazgos de laboratorio. Las variantes genéticas analizadas muestran una asociación con la presencia del anticuerpo, aunque dicha asociación presenta una baja significancia estadística.

Referencias: M. Ilyas Kamboh (2013-02-24) – Autoimmune Dis

4.1.2. Anticuerpos anti-beta2-glicoproteínas

Los anticuerpos anti-β2-glicoproteína son autoanticuerpos que reconocen como antígeno la β2-glicoproteína I, una proteína plasmática que desempeña un papel en la regulación de la coagulación. Su detección forma parte de los estudios realizados para diagnosticar el síndrome antifosfolípido, ya que se han vinculado a fenómenos trombóticos y a complicaciones gestacionales, como pérdidas fetales recurrentes. Estos anticuerpos también pueden encontrarse en el contexto de enfermedades autoinmunes sistémicas, particularmente el lupus eritematoso sistémico. No obstante, su presencia aislada no es diagnóstica y debe ser valorada junto con otros criterios clínicos y de laboratorio. Las variantes genéticas analizadas muestran una asociación con la presencia del anticuerpo, aunque dicha asociación presenta una baja significancia estadística.

Referencias: M. Ilyas Kamboh (2013-02-24) – Autoimmune Dis

4.1.3. Anticuerpos anticardiolipinas

Los anticuerpos anticardiolipina son autoanticuerpos dirigidos contra cardiolipina, un fosfolípido presente en las membranas celulares. Estos anticuerpos forman parte del grupo de los anticuerpos antifosfolípidos y se asocian con un estado de hipercoagulabilidad, siendo un marcador clave en el diagnóstico del síndrome antifosfolípido. También se han descrito en otras enfermedades autoinmunes, como el lupus eritematoso sistémico, por lo que su interpretación siempre debe realizarse en conjunto con la historia clínica, los síntomas del paciente y otros hallazgos de laboratorio. Su presencia puede estar relacionada con eventos trombóticos venosos o arteriales, pérdida fetal recurrente y otras complicaciones obstétricas o hematológicas. Las variantes genéticas analizadas muestran una asociación con la presencia del anticuerpo, aunque dicha asociación presenta una baja significancia estadística.

Referencias: M. Ilyas Kamboh (2013-02-24) – Autoimmune Dis

| 4.2. Biomarcadores

4.2.1. Homocisteína

Los niveles altos de homocisteína en la sangre, una condición conocida como hiperhomocisteinemia, implican una concentración aumentada del aminoácido homocisteína. La homocisteína es un intermediario metabólico que se produce en el cuerpo durante la descomposición del aminoácido esencial metionina, que se encuentra en muchas proteínas dietéticas. Las concentraciones normales de homocisteína en la sangre son importantes para mantener la salud, pero cuando estos niveles se elevan, pueden aumentar el riesgo de problemas cardiovasculares como la enfermedad de las arterias coronarias, los ataques cardíacos y los accidentes cerebrovasculares. La hiperhomocisteinemia puede deberse a varios factores, incluyendo deficiencias en vitaminas B, como la B6 (piridoxina), B9 (folato) y B12 (cobalamina), que son necesarias para el procesamiento metabólico de la homocisteína. La genética también puede jugar un papel en los niveles altos de homocisteína, como por ejemplo a través de la mutación en el gen MTHFR, que puede llevar a una variante de la enzima que es menos eficiente en el procesamiento de la homocisteína. Otros factores de estilo de vida y condiciones de salud, como el consumo de café y alcohol, el tabaquismo, la presión arterial alta, la diabetes y las enfermedades renales también pueden afectar los niveles de homocisteína. El tratamiento de la hiperhomocisteinemia generalmente se enfoca en abordar la causa subyacente y puede incluir la suplementación con vitaminas B y cambios en la dieta o el estilo de vida para reducir la carga de homocisteína.

Referencias: Van Meurs JB (2013-07-03) – Am J Clin Nutr

4.3. Fertilidad

4.3.1. Factor II Protombina

El factor II de coagulación, conocido como protrombina, es una proteína esencial en el proceso de coagulación sanguínea. Ante una lesión vascular, se desencadena una serie de reacciones en cadena —la llamada cascada de la coagulación— que culmina con la transformación de la protrombina en trombina, una enzima clave que activa a las plaquetas y participa en la formación del coágulo. Cabe destacar que la producción de protrombina en el hígado depende de la vitamina K, por lo que la disponibilidad de esta vitamina también puede afectar a la producción de protrombina. La mutación G20210A en el gen de la protrombina (factor II) se asocia con un estado de hipercoagulabilidad, lo que puede aumentar el riesgo de trombosis venosa y también tener implicaciones en la salud reproductiva. En mujeres portadoras de esta variante, se ha observado una mayor incidencia de complicaciones durante el embarazo. Por ello, en mujeres con antecedentes de trombosis o pérdidas gestacionales, se recomienda la evaluación genética para detectar esta mutación y considerar estrategias preventivas.

Referencias: [Changlong Li \(2017-10-19\) – Sci Rep](#)

4.3.2. Factor V de Leiden

El factor V de Leiden es una mutación genética que aumenta el riesgo de desarrollar coágulos sanguíneos (trombosis), ya que hace que la sangre sea más propensa a coagularse de lo normal. En el contexto de la fertilidad, esta condición puede estar relacionada con problemas como abortos recurrentes, preeclampsia y otras complicaciones durante el embarazo debido a la formación de coágulos en la placenta, lo que puede afectar el flujo sanguíneo al feto. Aunque no todas las personas con esta mutación presentan problemas, es importante que quienes tienen antecedentes familiares o complicaciones previas en el embarazo consulten con un especialista en hematología o medicina materno-fetal.

Referencias: [Kujovich JL \(2011-01-13\) – Genet Med](#)

4.3.3. Preeclampsia

La preeclampsia es un trastorno vascular que puede surgir durante el embarazo, generalmente vinculado a complicaciones tanto para la madre como para el bebé. Se manifiesta por la aparición de hipertensión en mujeres que previamente tenían una presión arterial normal, y suele desarrollarse después de la semana 20 de gestación. Además de la presión arterial alta, la preeclampsia puede presentarse con proteinuria (presencia de proteínas en la orina) y signos de daño en órganos. El parto prematuro es a menudo una recomendación, aunque el momento depende de la severidad de los síntomas y de la etapa del embarazo.

Referencias: [Tyrmi JS \(2023-06-07\) – JAMA Cardiol](#)

| 4.4. Sistema circulatorio

4.4.1. Hipertensión

La hipertensión es una condición crónica en la que la presión arterial está elevada de manera persistente, lo que puede provocar daños cardiovasculares y renales. Los factores genéticos contribuyen significativamente al riesgo de desarrollar hipertensión, influyendo en la regulación de la presión arterial y la respuesta del cuerpo a la sal y el estrés. Además de la predisposición genética, su riesgo aumenta con la obesidad, el déficit de potasio, el tabaquismo y el consumo de alcohol.

Referencias: Surendran P (2016-10-01) – Nat Genet

4.4.2. Trombosis

La trombosis es la formación de un coágulo sanguíneo (trombo) en un vaso sanguíneo, lo que bloquea el flujo normal de sangre. Esto puede ocurrir tanto en arterias como en venas. Cuando un trombo se forma en una arteria, puede reducir el suministro de oxígeno a órganos vitales, como el corazón o el cerebro, lo que puede provocar un infarto o un accidente cerebrovascular. En las venas, especialmente en las piernas, la trombosis venosa profunda (TVP) es una condición común, y si el coágulo se desprende, puede viajar a los pulmones y causar una embolia pulmonar, una complicación grave. La trombosis puede estar relacionada con factores de riesgo como inmovilización prolongada, cirugía, predisposición genética, uso de anticonceptivos o ciertas enfermedades crónicas. La trombosis tiene una relación importante tanto con la genética como con la dieta. Algunas personas pueden tener una predisposición genética a desarrollar trombosis debido a mutaciones en ciertos genes que afectan la coagulación sanguínea. Un ejemplo común es la mutación del gen F5, conocida como factor V de Leiden, que aumenta el riesgo de trombosis venosa profunda. Otro factor genético es la mutación del gen F2, relacionado con el aumento de los niveles de protrombina, que también puede predisponer a la formación de coágulos. En cuanto a la dieta, ciertos hábitos alimenticios pueden influir en el riesgo de trombosis. Una dieta rica en grasas saturadas y baja en fibra puede contribuir a la formación de placas en las arterias (aterosclerosis), lo que aumenta el riesgo de trombosis arterial. Por otro lado, una dieta rica en grasas saludables como los ácidos grasos omega-3, presentes en pescados grasos, nueces y semillas, tiene propiedades antiinflamatorias y anticoagulantes, reduciendo el riesgo de formación de coágulos. Además, el consumo adecuado de antioxidantes, presentes en frutas y verduras, también puede mejorar la salud vascular y reducir el riesgo de trombosis.

Referencias: Hinds DA (2016-02-09) – Hum Mol Genet

5. Salud metabólica

| 5.1. Biomarcadores

5.1.1. Glucosa en ayunas

La glucosa en ayunas es un biomarcador utilizado para evaluar la salud metabólica y los niveles de azúcar en sangre. Se mide después de un período de al menos 8 horas sin ingerir alimentos o bebidas que contengan carbohidratos. Niveles de glucosa en ayunas se emplean para la detección y manejo de la diabetes. Así mismo, unos niveles elevados de glucosa en ayunas también se han asociado con un mayor riesgo de enfermedad cardiovascular. Los rangos para la glucosa en ayunas son: -Normalidad: Valores típicos de glucosa en ayunas suelen estar entre 70 y 100 mg/dL (miligramos por decilitro). Se considera normal si la glucosa en ayunas está en este rango. -Prediabetes: Niveles de glucosa en ayunas entre 100 y 125 mg/dL pueden indicar un estado de prediabetes, lo que significa un mayor riesgo de desarrollar diabetes tipo 2. -Diabetes: Se considera diabetes cuando la glucosa en ayunas es igual o superior a 126 mg/dL en dos pruebas diferentes.

Referencias: Manning AK (2012-05-13) – Nat Genet

6. Salud autoinmune

| 6.1. Sistema endocrino

6.1.1. Hipertiroidismo de Graves

El hipertiroidismo de Graves es una enfermedad autoinmune en la que el sistema inmunológico ataca la glándula tiroides, estimulándola a producir un exceso de hormonas tiroideas (T3 y T4). Esto acelera el metabolismo y provoca síntomas como pérdida de peso, taquicardia, ansiedad, insomnio, temblores, sudoración excesiva y ojos prominentes (exoftalmos). Es la causa más común de hipertiroidismo y afecta principalmente a mujeres. Su diagnóstico se basa en la medición de TSH, T3 y T4, además de la presencia de anticuerpos antirreceptor de TSH (TRAb). La nutrición puede influir en la evolución de la enfermedad, ya que ciertos alimentos ricos en yodo (como algas y sal yodada) pueden agravar el hipertiroidismo al estimular aún más la producción hormonal. Además, mantener una dieta equilibrada con suficientes proteínas, vitaminas y minerales (especialmente selenio y zinc) puede ayudar a controlar la inflamación y reducir algunos síntomas. En cuanto a la genética, se ha identificado que variantes en genes relacionados con la respuesta inmune y la regulación tiroidea pueden aumentar la predisposición a la enfermedad, aunque factores ambientales como el estrés, infecciones virales y el tabaquismo también pueden desencadenarla en personas genéticamente susceptibles.

Referencias: [Cooper JD \(2012-12-01\) – Hum Mol Genet](#)

6.1.2. Hipotiroidismo de Hashimoto

El hipotiroidismo de Hashimoto, o tiroiditis de Hashimoto, es una enfermedad autoinmune en la que el sistema inmunológico ataca la glándula tiroides, causando inflamación y una producción insuficiente de hormonas tiroideas. Esto puede provocar síntomas como fatiga, aumento de peso, depresión, piel seca y sensibilidad al frío. Es una de las principales causas de hipotiroidismo crónico y afecta más a mujeres que a hombres. El diagnóstico se basa en la medición de hormonas tiroideas (TSH, T3, T4) y la presencia de anticuerpos antitiroideos (anti-TPO y anti-Tg). La nutrición juega un papel importante en el manejo de Hashimoto, ya que ciertos nutrientes como el yodo, selenio, zinc y vitamina D pueden influir en la función tiroidea y el sistema inmunológico. Algunos estudios sugieren que eliminar el gluten y los alimentos inflamatorios puede mejorar los síntomas en algunos pacientes. Además, la genética influye en su aparición, ya que se han identificado variantes genéticas en genes relacionados con la respuesta inmune y la función tiroidea que aumentan el riesgo de desarrollar la enfermedad. Sin embargo, factores ambientales, como el estrés, infecciones y la dieta, también desempeñan un papel clave en su activación.

Referencias: [Sakaue S \(2021-09-30\) – Nat Genet](#)

| 6.2. Sistema inmune

6.2.1. Lupus eritematoso sistémico

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad con un alto componente genético en la que el sistema inmune ataca por error el tejido sano (enfermedad autoinmune). Es más común en mujeres y en individuos sin ascendencia europea. Tiene un amplio rango de ataque pudiendo ocasionar artritis, problemas de pulmón, problemas de riñón, daños en la piel...

Referencias: [Bentham J \(26-10-2015\) – Nat Genet](#)

7. Vitaminas, minerales y suplementos

7.1. Metabolizadores

7.1.1. Metabolismo del folato (MTHFR)

En este rasgo exploramos cómo las variantes genéticas afectan la manera en la que el cuerpo procesa el folato o vitamina B9. Las variantes implicadas son variantes del gen MTHFR, el cual codifica para la enzima MTHFR. Algunas variantes pueden disminuir la actividad de dicha enzima y por tanto reducir el metabolismo del folato entre un 20 y un 80%. Dicha reducción puede influir negativamente en el metabolismo de la vitamina B9, la eficacia de la metilación (epigenética) y los niveles de homocisteína en el cuerpo, especialmente cuando se combina con una dieta deficiente en vitamina B9, pudiendo tener un impacto negativo en la salud a varios niveles. Para que el folato sea funcional ha de activarse a través de un proceso orquestado por la enzima MTHFR. Si la actividad de esta enzima se ve reducida por las variantes genéticas analizadas, el folato no podrá activarse correctamente y por tanto no podrá ejercer su función de forma adecuada. Por este motivo, las personas que tengan un metabolismo reducido es recomendable la suplementación con ácido fólico en su forma activa (también llamado 5 metiltetrahidrofolato (5-MTHF)).

Referencias: Shivkar RR (2021-05-18) – Indian J Clin Biochem

7.2. Minerales

7.2.1. Calcio

Es un mineral esencial para la formación y mantenimiento de huesos y dientes fuertes. Además, desempeña un papel crucial en la transmisión de señales nerviosas, la contracción muscular y la coagulación sanguínea. A nivel molecular, el calcio actúa como un mensajero secundario en muchas células, regulando procesos celulares clave y contribuye en la hidratación de la piel.

Referencias: O'Seaghdha CM (2013) – PLoS Genet.

7.2.2. Hierro

Es fundamental para la producción de hemoglobina, la proteína en los glóbulos rojos que transporta oxígeno por todo el cuerpo. A nivel molecular, el hierro participa en la cadena de transporte de electrones, esencial para la generación de energía celular. La deficiencia puede causar palidez y piel cetrina.

Referencias: McLaren CE (2011) – PLoS One

7.2.3. Zinc

Es necesario para el funcionamiento de más de 300 enzimas y desempeña un papel vital en la división celular y el sistema inmunológico. La deficiencia puede causar lesiones en la piel y retrasar la cicatrización de las heridas. A nivel molecular, el zinc actúa como cofactor para diversas enzimas y proteínas de unión al ADN. Ayuda a la reparación de la piel y mantiene el funcionamiento adecuado de las glándulas sebáceas. Es efectivo contra el acné.

Referencias: Evans DM (2013) – Hum Mol Genet

| 7.3. Omegas

7.3.1. Omega 3: Ácido alfa-linolénico (ALA)

Los omega 3 son un tipo de grasa poliinsaturada esencial, lo que significa que el cuerpo no puede sintetizarlos por sí solo y deben ser obtenidos a través de la dieta. Son conocidos por sus numerosos beneficios para la salud, especialmente en lo que respecta a la función cardiovascular, cerebral y antiinflamatoria. El ácido alfa-linolénico (ALA) es una forma de omega 3 encontrada en fuentes vegetales, como la chía, el lino, las nueces y los aceites vegetales como el de canola y soja. El cuerpo puede convertir pequeñas cantidades de ALA en EPA y DHA, aunque esta conversión no es muy eficiente, sobre todo si tu genética te predispone a una menor eficacia de conversión. Los ácidos grasos omega 3 y omega 6 comparten vías metabólicas para su conversión en formas más largas y biológicamente activas. Esto significa que utilizan las mismas enzimas desaturadoras y elongadoras para convertirse en metabolitos más complejos y activos. Las enzimas clave en estas vías incluyen las desaturasas FADS1 y FADS2, además de otras enzimas elongadoras. Por esta razón, es muy importante un adecuado equilibrio en la ingesta de omega 3 y omega 6, ya que una mayor eficiencia de esta conversión por factores genéticos podría suponer mayores niveles de omega 6 y por tanto mayor inflamación. Los omega-3 son conocidos por su gran poder antiinflamatorio. Siendo fundamentales en el desarrollo fetal, la función cognitiva y la salud cardiovascular, entre otros. Se ha visto que ayudan a reducir los triglicéridos en la sangre, disminuyen la presión arterial, mejoran la elasticidad de las arterias, y pueden disminuir el riesgo de arritmias cardíacas.

Referencias: Lemaitre R (2011-07-28) – PLoS Genet

7.3.2. Omega 3: DPA (precursor de DHA)

Los omega 3 son un tipo de grasa poliinsaturada esencial, lo que significa que el cuerpo no puede sintetizarlos por sí solo y deben ser obtenidos a través de la dieta. Son conocidos por sus numerosos beneficios para la salud, especialmente en lo que respecta a la función cardiovascular, cerebral y antiinflamatoria. El ácido docosapentanoico (DPA) es una forma de omega 3 que se encuentra comúnmente en ciertos tipos de pescado (pescado azul como el salmón, la caballa y las sardinas) algas y aceites vegetales. El DPA es el precursor más conocido de DHA y la eficiencia de esta conversión puede variar entre individuos. Por lo tanto, obtener DHA directamente de la dieta, especialmente de fuentes ricas en DHA como pescados grasos, puede ser una estrategia más efectiva para asegurar una ingesta adecuada. Los ácidos grasos omega 3 y omega 6 comparten vías metabólicas para su conversión en formas más largas y biológicamente activas. Esto significa que utilizan las mismas enzimas desaturadoras y elongadoras para convertirse en metabolitos más complejos y activos. Las enzimas clave en estas vías incluyen las desaturasas FADS1 y FADS2, además de otras enzimas elongadoras. Por esta razón, es muy importante un adecuado equilibrio en la ingesta de omega 3 y omega 6, ya que una mayor eficiencia de esta conversión por factores genéticos podría suponer mayores niveles de omega 6 y por tanto mayor inflamación. Concretamente, el DHA es crucial para el desarrollo y mantenimiento de la función cerebral y de la retina. Además, es un componente estructural de las membranas cerebrales, y su consumo está asociado con un menor riesgo de declive cognitivo y enfermedades neurodegenerativas. Durante el embarazo y la lactancia, el DHA es vital para el desarrollo cerebral y visual del bebé. Al igual que para el EPA, se recomienda el consumo de dos porciones de pescado graso por semana o el uso de suplementos si la dieta no es suficiente para alcanzar los niveles recomendados. La elección entre fuentes vegetales o marinas puede depender de preferencias dietéticas, necesidades nutritivas o consideraciones éticas y medioambientales.

Referencias: Lemaitre R (2011-07-28) – PLoS Genet

7.3.3. Omega 3: EPA

Los omega 3 son un tipo de grasa poliinsaturada esencial, lo que significa que el cuerpo no puede sintetizarlos por sí solo y deben ser obtenidos a través de la dieta. Son conocidos por sus numerosos beneficios para la salud, especialmente en lo que respecta a la función cardiovascular, cerebral y antiinflamatoria. El ácido eicosapentaenoico (EPA) es una forma de omega 3 que se encuentra comúnmente en ciertos tipos de pescado (pescado azul como el salmón, la caballa y las sardinas) algas y aceites vegetales. El EPA también puede actuar como precursor de DPA y DHA por la vía metabólica de los omega 3. Los ácidos grasos omega 3 y omega 6 comparten vías metabólicas para su conversión en formas más largas y biológicamente activas. Esto significa que utilizan las mismas enzimas desaturadoras y elongadoras para convertirse en metabolitos más complejos y activos. Las enzimas clave en estas vías incluyen las desaturasas FADS1 y FADS2, además de otras enzimas elongadoras. Por esta razón, es muy importante un adecuado equilibrio en la ingesta de omega 3 y omega 6, ya que una mayor eficiencia de esta conversión por factores genéticos podría suponer mayores niveles de omega 6 y por tanto mayor inflamación. El EPA es fundamental para la función del sistema inmunológico y la salud del corazón. Es esencial incluir en la dieta fuentes adecuadas de este omega 3 para mantener un buen estado de salud. Se recomienda el consumo de dos porciones de pescado graso por semana o el uso de suplementos si la dieta no es suficiente para alcanzar los niveles recomendados. La elección entre fuentes vegetales o marinas puede depender de preferencias dietéticas, necesidades nutritivas o consideraciones éticas y medioambientales.

Referencias: Lemaitre R (2011-07-28) – PLoS Genet

7.3.4. Omega 6: Ácido araquidónico (AA)

Los ácidos grasos omega 6 son otro tipo de grasas poliinsaturadas y, como los omega 3, son esenciales y deben ser obtenidos a través de la dieta. Estos ácidos grasos tienen roles importantes en el cuerpo y están involucrados en la función celular, en la salud cerebral y reproductiva, y en el crecimiento. El ácido araquidónico (AA) se produce partir del ácido linoleico (LA) y se encuentra en productos animales como la carne y el huevo. El ácido araquidónico es un precursor de moléculas eicosanoides, que pueden ser tanto proinflamatorias como antiinflamatorias dependiendo de la vía metabólica que sigan. Por tanto si el consumo de LA es elevado, más concentración de AA y por tanto mayor probabilidad de generar un ambiente inflamatorio. Los ácidos grasos omega 3 y omega 6 comparten vías metabólicas para su conversión en formas más largas y biológicamente activas. Esto significa que utilizan las mismas enzimas desaturadoras y elongadoras para convertirse en metabolitos más complejos y activos. Las enzimas clave en estas vías incluyen las desaturasas FADS1 y FADS2, además de otras enzimas elongadoras. Por esta razón, es muy importante un adecuado equilibrio en la ingesta de omega 3 y omega 6, ya que una mayor eficiencia de esta conversión por factores genéticos podría suponer mayores niveles de omega 6 y por tanto mayor inflamación. Los omega 6 son fundamentales para la salud, pero es la relación entre omega 6 y omega 3 en la dieta lo que se considera crucial para la prevención de enfermedades crónicas. Una ingesta excesiva de omega 6 respecto a omega 3 puede promover la inflamación, mientras que un equilibrio más cercano entre estos dos tipos de ácidos grasos está asociado con una respuesta inflamatoria más equilibrada. Al igual que los omega 3, los omega 6 ayudan a regular la presión arterial y mejorar la salud cardiovascular, pero el equilibrio con el omega 3 es clave. La relación adecuada entre omega 6 y omega 3 puede variar según las recomendaciones de distintos organismos de salud, pero se reconoce que en la dieta occidental moderna, el consumo de omega 6 (como por ejemplo el aceite de girasol) es a menudo mucho más alto que el de omega 3. Por lo tanto, en países occidentales es más recomendable asegurarse de promover la ingesta de alimentos ricos en omega 3 para mantener un balance que favorezca la salud. Esto puede requerir minimizar el uso de ciertos aceites vegetales ricos en omega 6 y aumentar el consumo de pescados grasos y fuentes vegetales de omega 3.

Referencias: Guan W (2014-05-13) – Circ Cardiovasc Genet

7.3.5. Omega 6: Ácido linoleico (LA)

Los ácidos grasos omega 6 son otro tipo de grasas poliinsaturadas y, como los omega 3, son esenciales y deben ser obtenidos a través de la dieta. Estos ácidos grasos tienen roles importantes en el cuerpo y están involucrados en la función celular, en la salud cerebral y reproductiva, y en el crecimiento. El ácido linoleico (LA) es el ácido graso omega 6 más abundante en la dieta y se encuentra en aceites vegetales como el de girasol, maíz y soja, así como en nueces y semillas. El LA es el precursor de otros omega 6, como el ácido araquidónico (AA). Los ácidos grasos omega 3 y omega 6 comparten vías metabólicas para su conversión en formas más largas y biológicamente activas. Esto significa que utilizan las mismas enzimas desaturadoras y elongadoras para convertirse en metabolitos más complejos y activos. Las enzimas clave en estas vías incluyen las desaturasas FADS1 y FADS2, además de otras enzimas elongadoras. Por esta razón, es muy importante un adecuado equilibrio en la ingesta de omega 3 y omega 6, ya que una mayor eficiencia de esta conversión por factores genéticos podría suponer mayores niveles de omega 6 y por tanto mayor inflamación. Los omega 6 son fundamentales para la salud, pero es la relación entre omega 6 y omega 3 en la dieta lo que se considera crucial para la prevención de enfermedades crónicas. Una ingesta excesiva de omega 6 respecto a omega 3 puede promover la inflamación, mientras que un equilibrio más cercano entre estos dos tipos de ácidos grasos está asociado con una respuesta inflamatoria más equilibrada. Al igual que los omega 3, los omega 6 ayudan a regular la presión arterial y mejorar la salud cardiovascular, pero el equilibrio con el omega 3 es clave. La relación adecuada entre omega 6 y omega 3 puede variar según las recomendaciones de distintos organismos de salud, pero se reconoce que en la dieta occidental moderna, el consumo de omega 6 (como por ejemplo el aceite de girasol) es a menudo mucho más alto que el de omega 3. Por lo tanto, en países occidentales es más recomendable asegurarse de promover la ingesta de alimentos ricos en omega 3 para mantener un balance que favorezca la salud. Esto puede requerir minimizar el uso de ciertos aceites vegetales ricos en omega 6 y aumentar el consumo de pescados grasos y fuentes vegetales de omega 3.

Referencias: Guan W (2014-05-13) – Circ Cardiovasc Genet

| 7.4. Vitaminas

7.4.1. Vitamina B12

También llamada cianocobalamina, es esencial para la formación de glóbulos rojos y el funcionamiento adecuado del sistema nervioso, se encuentra principalmente en productos de origen animal. Su deficiencia puede llevar a anemia y problemas neurológicos. Es crucial para el metabolismo de ácidos nucleicos y la síntesis de mielina, la capa protectora de las fibras nerviosas.

Referencias: S. Surendran et al. (2018) – Genes & Nutrition

7.4.2. Vitamina B9

Conocida como ácido fólico, es esencial para la división celular y el desarrollo fetal. Su importancia radica en la prevención de defectos del tubo neural durante el embarazo. Se encuentra en abundancia en vegetales de hojas verdes, legumbres y frutas cítricas. Además, ayuda a la formación de glóbulos rojos e interviene en la producción de nuevo ADN. Está estrechamente relacionada con la capacidad de metilación.

Referencias: Niels Grarup et al. (2013) – PLoS Genet.

7.4.3. Vitamina C

También conocida como ácido ascórbico, es un potente antioxidante importante para la salud del sistema inmunitario y la formación de colágeno. Además, facilita la absorción de hierro no hemo de fuentes vegetales y protege contra el daño de los rayos UV y mejora la luminosidad de la piel.

Referencias: Zheng JS et al., (2020) – Diabetes Care

7.4.4. Vitamina D

También llamada calciferol, es sintetizada en la piel mediante la exposición solar. Es esencial para la absorción de calcio y la salud ósea. Su deficiencia puede conducir a problemas óseos, como raquitismo en niños y osteoporosis en adultos. En muchos países occidentales, se ha observado un aumento en la incidencia de deficiencia de esta vitamina. Su suplementación suele ser fundamental en la mayor parte de tratamientos dietéticos. Además, la vitamina D juega un importante papel en diferentes enfermedades dermatológicas, como la dermatitis atópica, la hidrosadenitis supurativa, el acné, la alopecia areata y androgenética entre otras.

Referencias: Ahn J et al. (2010) – Hum Mol Genet

8. Salud intestinal

| 8.1. Intolerancias y celiacía

8.1.1. Celiacía

La sensibilidad al gluten o enfermedad celíaca (EC) es una respuesta adversa del organismo frente al gluten. Es más frecuente en mujeres que en hombres (2:1). La predisposición genética juega un papel clave en la intolerancia al gluten. En la actualidad sabemos que la sensibilidad genética al gluten está fuertemente asociada con ciertas variantes en los genes que determinan el llamado "antígeno leucocito de histocompatibilidad humana" (HLA por sus siglas en inglés) asociado con respuestas exageradas a partículas no dañinas, como en este caso el gluten. Aproximadamente el 25% de la población tiene riesgo de celiacía, pero solo el 1% la presenta. Esto significa que la presencia de estos biomarcadores es una condición necesaria pero no suficiente para desarrollarla. Por lo tanto, si se ha detectado marcadores de riesgo no significa que sufra de intolerancia al gluten, pero su riesgo es superior a la media, y en algunos casos puede estar aconsejado retirar o disminuir su consumo.

Referencias: Megiorni F (2012-10-11) – J Biomed Sci

8.1.2. Intolerancia a la histamina (déficit de DAO)

La intolerancia a la histamina es una condición en la que el cuerpo tiene dificultades para descomponer la histamina, una sustancia química natural que se encuentra en muchos alimentos y que también es producida por el cuerpo como parte de la respuesta inmunológica. Esta intolerancia no es una alergia en el sentido tradicional, sino más bien una sensibilidad a los alimentos que contienen altos niveles de histamina o que estimulan su liberación. Se calcula que afecta al 1-6% de la población mundial y los síntomas de esta intolerancia son dolores de cabeza, hinchazón, picazón, urticaria, problemas digestivos, latidos cardíacos rápidos, ansiedad y enrojecimiento. En el metabolismo de la histamina, genes como DAO (diamino oxidasa) y HNMT (histamina N-metiltransferasa) juegan un papel esencial. La DAO está involucrada en la degradación de la histamina en el intestino, mientras que HNMT está asociado con la inactivación de la histamina en diversos tejidos. Las variaciones genéticas en estos genes han sido analizadas, arrojando información sobre la eficiencia del metabolismo de la histamina. Por ejemplo, algunas personas pueden tener una menor capacidad para degradar la histamina, lo que podría contribuir a los síntomas asociados con la intolerancia a la histamina.

Referencias: Maintz L (2011-07) – Allergy

8.1.3. Intolerancia a la lactosa

La lactosa es un tipo de azúcar que se encuentra en la leche y otros productos lácteos. El cuerpo necesita una enzima llamada lactasa para digerir la lactosa. La intolerancia a la lactosa se presenta cuando el intestino delgado no produce suficiente cantidad de esta enzima. La leche es el primer alimento que ingerimos como seres humanos gracias a la lactancia porque somos mamíferos. La mayoría de las personas nacen con la capacidad de digerir la lactosa, el principal carbohidrato (un tipo de azúcar) en la leche y la principal fuente de nutrición hasta el destete. Luego, la adoptamos culturalmente como bebida saludable a medida que vamos creciendo. Sin embargo, existen personas que no toleran la leche. Esta intolerancia es causada por una mutación (alteración) de un gen llamado MCM6 que controla al gen de la lactosa (LCT). Esta intolerancia es más común de lo que parece y depende mucho de su origen étnico. En Europa se estima que el 15% de la población padece esta intolerancia y tienen dificultad para digerir la leche, pero no para consumir productos lácteos, como yogurt o queso, ya que estos se elaboran gracias a procesos de fermentación donde ocurre la digestión de la lactosa (quedaría inactiva), por lo cual no les genera incomodidad.

Referencias: Anguita-Ruiz A (2020-09-03) – Nutrients

8.1.4. Intolerancia a la sacarosa

La intolerancia a la sacarosa es un trastorno digestivo en el cual el cuerpo no puede descomponer adecuadamente la sacarosa, comúnmente conocida como azúcar de mesa. Esta condición se debe a la insuficiencia o la falta de una enzima llamada sacarasa-isomaltasa, que es necesaria para metabolizar la sacarosa en glucosa y fructosa, los cuales el cuerpo puede absorber, y el almidón. Como resultado, la sacarosa o el almidón no digerido se acumula en el intestino, donde fermenta con bacterias, produciendo gases, hinchazón, dolor y otros síntomas gastrointestinales. Además, la mala absorción de estos azúcares puede llevar a diarrea y malnutrición. Esta intolerancia puede ser primaria debido a variantes genéticas, o adquirida, como resultado de enfermedades intestinales o infecciones que afectan la capacidad del intestino para producir sacarasa. Tener un déficit total de sacarasa por variantes genéticas es muy raro, ya que se necesitan las dos variantes genéticas para ocasionarlo. No obstante, con una sola variante genética la actividad de la enzima ya se reduce en un 35%. Esta reducción podría suponer un problema en algunas personas, sobre todo sumada a condiciones que afectan la función intestinal y la producción de enzimas.

Referencias: Henström M (2018) – Gut

| 8.2. Metabolizadores

8.2.1. Metabolismo cafeína

El metabolismo de la cafeína involucra la transformación de esta sustancia en sus metabolitos dentro del cuerpo. El proceso principal de metabolismo de la cafeína ocurre en el hígado y es catalizado por el sistema enzimático del citocromo P450, específicamente por la enzima CYP1A2. Esta enzima es responsable de la conversión de la cafeína en paraxantina, teobromina y teofilina, que son los principales metabolitos. La velocidad del metabolismo de la cafeína puede variar significativamente entre diferentes individuos, y suele estar determinada por factores genéticos. Variantes genéticas en el gen CYP1A2 pueden determinar si un individuo es un metabolizador rápido o lento de la cafeína. Por ejemplo, cierta variante de CYP1A2 metaboliza la cafeína más rápidamente, lo que resulta en una eliminación más rápida y una menor duración de sus efectos estimulantes. Por otro lado, en metabolizadores lentos puede tener efectos más prolongados y un mayor riesgo de experimentar efectos adversos como insomnio o taquicardia incluso con ingestas moderadas de cafeína. La relación entre la genética y el metabolismo de la cafeína es un área de interés en la farmacogenómica, pues ayuda a entender las diferencias individuales en la respuesta a la cafeína y podría ser útil para personalizar las recomendaciones de consumo. Por ejemplo, para personas con genotipos de metabolizadores lentos podría ser beneficioso limitar la ingesta de cafeína para evitar efectos secundarios indeseados.

Referencias: Koonrungsesomboon N (2017) – Pharmacogenomics J

9. Salud ósea

| 9.1. Sistema óseo

9.1.1. Artritis reumatoide

La artritis reumatoide (AR) es una enfermedad autoinmune crónica que causa inflamación en las articulaciones, llevando a dolor, hinchazón y posible pérdida de función articular. Se produce cuando el sistema inmunitario ataca el sinovial, revestimiento de las membranas que rodean las articulaciones. En ocasiones este trastorno puede dañar distintos sistemas corporales, incluida la piel, los ojos, los pulmones, el corazón y los vasos sanguíneos. Tiene un alto componente genético pero su riesgo aumenta con la edad, el tabaco y la obesidad, y es más frecuente en mujeres. La dieta y el estilo de vida juegan un papel importante en la gestión de la AR. Una dieta antiinflamatoria rica en frutas, verduras, ácidos grasos omega-3 y baja en alimentos procesados puede ayudar a reducir la inflamación y mejorar los síntomas. Además, mantener un peso saludable es crucial para reducir la carga sobre las articulaciones. La genética también influye significativamente en la susceptibilidad a la AR, con ciertos genes como el HLA-DRB1 asociados a un mayor riesgo de desarrollar la enfermedad. Un enfoque integral que incluya tratamiento médico, ajustes dietéticos y cambios en el estilo de vida es esencial para manejar eficazmente la artritis reumatoide.

Referencias: Okada Y (2013-12-25) – Nature

9.1.2. Osteoporosis

La osteoporosis es una condición médica en la cual los huesos se debilitan y se vuelven quebradizos, lo que aumenta el riesgo de fracturas. Esta condición es causada por una pérdida de masa ósea y una disminución de la densidad del tejido óseo; a menudo se refiere como una "enfermedad silenciosa" porque generalmente no hay síntomas hasta que ocurre una fractura. Los sitios más comunes de fracturas en personas con osteoporosis son la columna vertebral, la cadera y la muñeca. Los factores de riesgo para desarrollar osteoporosis incluyen envejecimiento, ser mujer, tener una estructura corporal pequeña, tener antecedentes familiares de osteoporosis, estar en el periodo postmenopáusico, tener niveles bajos de calcio y vitamina D, fumar y consumir alcohol en exceso. La prevención y el manejo de la osteoporosis incluyen ejercicio regular que soporte el peso del cuerpo, una dieta rica en calcio y vitamina D, y evitar fumar y el consumo excesivo de alcohol. También hay medicamentos disponibles que pueden ayudar a retardar o detener la pérdida ósea y reducir el riesgo de fracturas.

Referencias: Douglas P. Kiel (2010) – PLoS Genet