



Informe genético

Metabolismo de estrógenos

Identificación de variantes genéticas asociadas a la síntesis, receptores y metabolización de estrógenos

* 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Metabolismo de estrógenos y riesgos asociados

¿Qué son los estrógenos y qué función cumplen en el organismo?

Los estrógenos son hormonas esteroides esenciales para la regulación del sistema reproductor femenino y también cumplen funciones importantes en el organismo masculino. Sus principales formas son el estradiol (E2), estrona (E1) y estriol (E3). Se producen principalmente en los ovarios, aunque también en las glándulas suprarrenales, la placenta y el tejido adiposo a partir de andrógenos mediante la enzima aromatasa.

En mujeres, su equilibrio es clave para el ciclo menstrual y el desarrollo de características sexuales secundarias. Más allá de la función reproductiva, los estrógenos regulan procesos como la densidad ósea, el deseo sexual y el estado anímico.

¿Cuándo existen riesgos clínicos a causa de los estrógenos?

El riesgo clínico asociado a los estrógenos aparece principalmente cuando hay una sobrecarga estrogénica, un desequilibrio entre estrógenos y otras hormonas (como la progesterona) o una ineficiente detoxificación de los metabolitos estrogénicos. Esta situación puede contribuir al desarrollo de enfermedades hormonodependientes, como el cáncer de mama, cáncer de útero, endometriosis, miomas, lupus y otras patologías inflamatorias o autoinmunes. Algunos metabolitos estrogénicos —como el 16-OH-E, 4-OH-E o las quinonas— tienen capacidad para dañar el ADN si no son correctamente neutralizados, elevando el riesgo de carcinogénesis.

También existe riesgo clínico cuando los niveles de estrógenos están disminuidos (como ocurre en la menopausia o en algunas disfunciones ováricas), lo cual puede provocar osteoporosis, sequedad vaginal o alteraciones del estado de ánimo. Por tanto, no solo el exceso, sino también el déficit o una mala gestión de los estrógenos en el organismo pueden derivar en condiciones clínicas relevantes que afectan la calidad de vida y la salud a largo plazo.

¿Qué factores de riesgo fomentan lo anterior?

Diversos factores contribuyen al desequilibrio estrogénico, entre ellos destacan:

- Variantes genéticas que afectan la actividad de enzimas clave en el metabolismo de los estrógenos.
- Disbiosis intestinal, el estrés crónico, la obesidad abdominal, el sedentarismo y la exposición a disruptores endocrinos como los ftalatos, BPA, parabenos y pesticidas pueden aumentar la producción, acumulación o recirculación de estrógenos en su forma activa.
- Dietas pobres en antioxidantes, deficiencia de vitaminas del grupo B, o baja disponibilidad de glutatión también reducen la capacidad del organismo para neutralizar y excretar de forma segura los metabolitos hormonales.
- El uso de anticonceptivos hormonales, tratamientos de reemplazo hormonal mal controlados.
- El consumo elevado de alcohol, que estimula la actividad de la aromatasa.
- Fumar, que estimula la actividad de CYP1B1. En el caso de las personas con variantes genéticas que aumentan la actividad enzimática de CYP1B1, combinado con una incapacidad para eliminar los metabolitos del estrógeno con la suficiente rapidez (debido a los genes de fase II, la dieta y el estilo de vida), el tabaquismo aumenta significativamente los metabolitos tóxicos del estrógeno.

Todos estos factores pueden contribuir a una mayor carga estrogénica, afectando tanto al equilibrio hormonal como a la capacidad del cuerpo para eliminar de manera eficiente los derivados potencialmente dañinos de los estrógenos.

¿Cómo se procesan los estrógenos en nuestro organismo?

El metabolismo de los estrógenos en el cuerpo humano ocurre principalmente en el hígado, y consta de varias fases:

1. En la fase I, los estrógenos se hidroxilan (se transforman en metabolitos como el 2-OH-E, 4-OH-E o 16 α -OH-E) por acción de enzimas como CYP1A1, CYP1B1 o CYP3A4. Algunos de estos metabolitos tienen baja actividad biológica (como el 2-OH-E), mientras que otros pueden volverse potencialmente reactivos si no se neutralizan adecuadamente.
2. En la fase II, enzimas como COMT convierten estos compuestos en formas metiladas menos tóxicas, y posteriormente, otras enzimas como UGT2B7 y SULT1A1 los transforman en formas solubles en agua mediante glucuronidación o sulfatación, para ser excretados por el organismo.

Este proceso puede completarse o interrumpirse en función de la eficiencia enzimática individual (genética), el estado del microbioma intestinal y la disponibilidad de nutrientes y cofactores necesarios (dieta).

Si no se logra una excreción eficaz, algunos metabolitos pueden ser reabsorbidos en el intestino, dando lugar al llamado ciclo enterohepático, que favorece la recirculación de estrógenos activos. Por ello, el correcto procesamiento y eliminación de los estrógenos es un mecanismo clave para mantener el equilibrio hormonal y prevenir patologías asociadas a una actividad estrogénica excesiva.

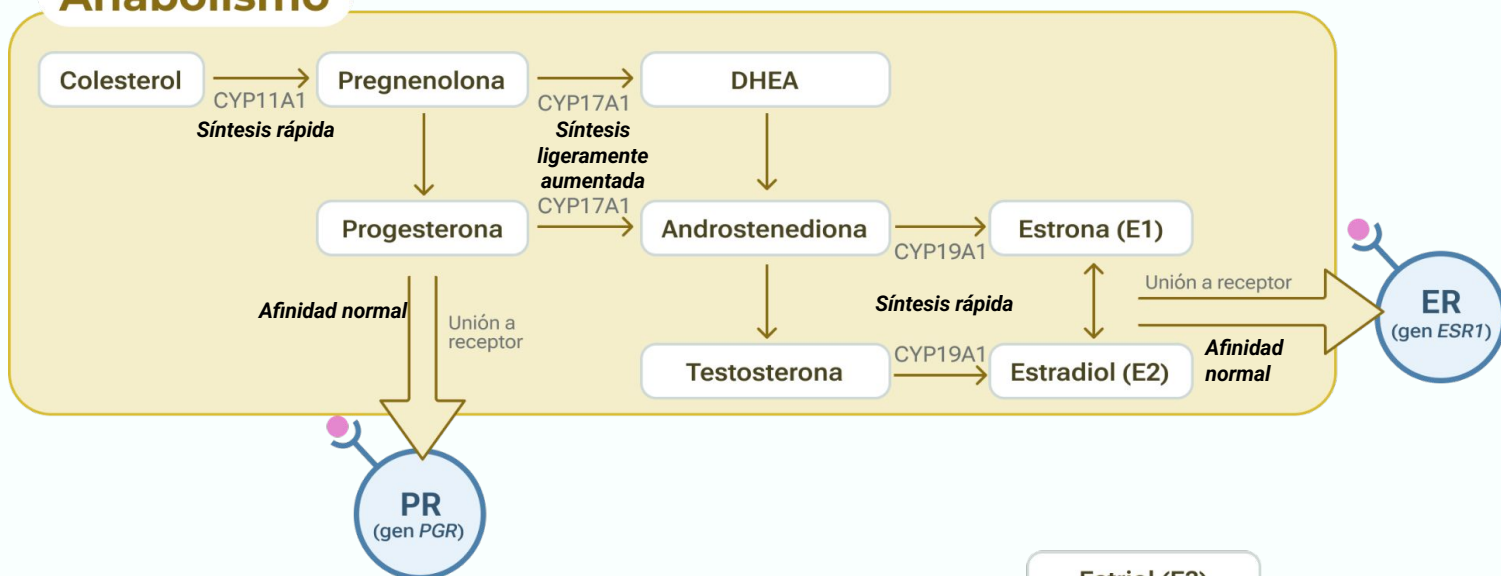
NOTA: Es posible que existan diferencias con respecto al informe de detoxificación hepática ya que en el presente documento se incluyen variantes y genes adicionales permitiendo una interpretación final más completa y detallada del metabolismo de estrógenos.

CÓMO INTERPRETAR ESTE INFORME: Este informe describe predisposiciones genéticas que modulan distintas fases del metabolismo estrogénico. Ningún resultado debe interpretarse de forma aislada. El impacto clínico depende de la interacción entre síntesis, metabolización, neutralización, excreción, receptores y contexto hormonal y ambiental.

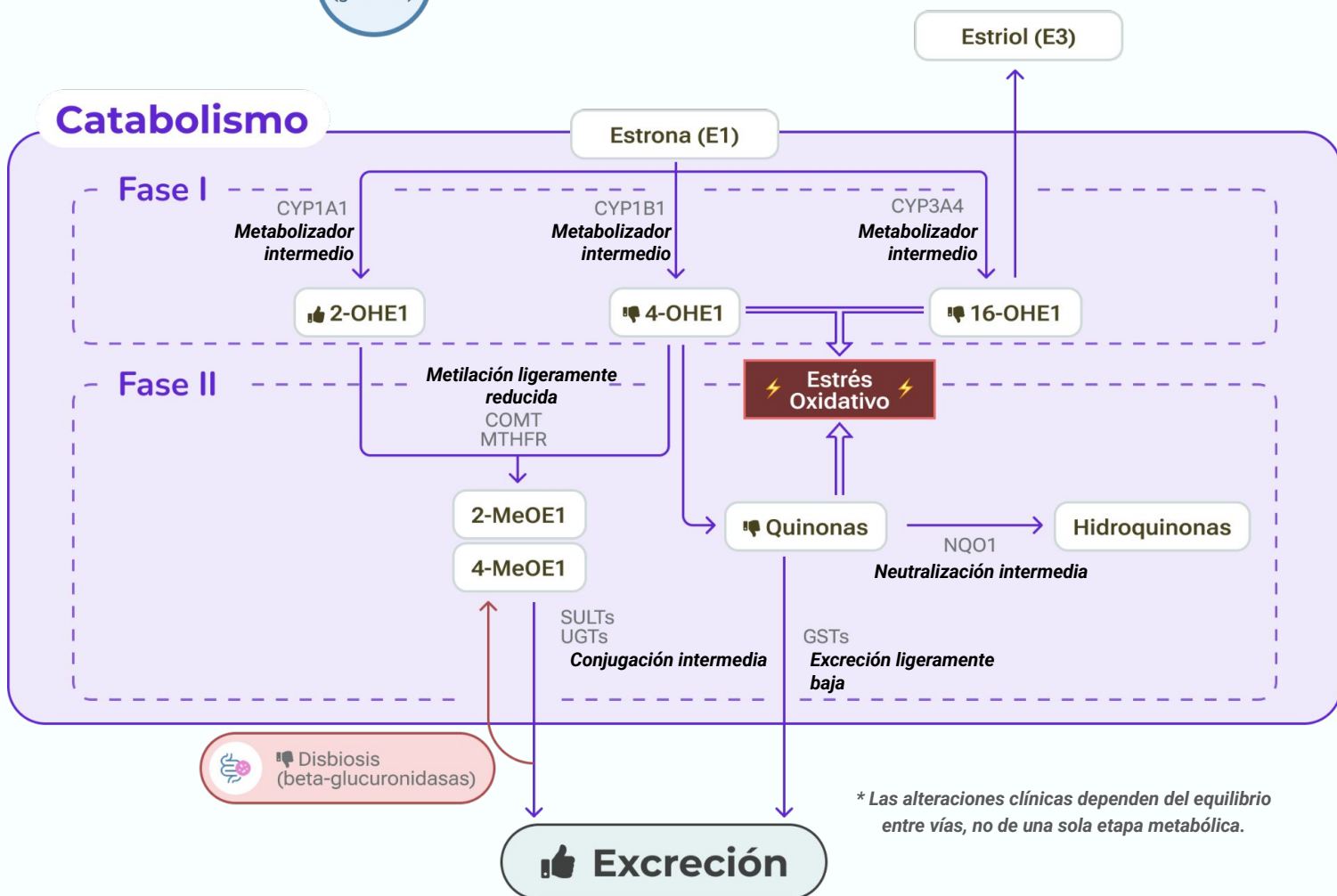
Metabolismo de estrógenos y riesgos asociados

Ruta metabólica de los estrógenos con los resultados de la muestra superpuestos

Anabolismo



Catabolismo



Resumen resultados metabolismo de estrógenos

Estudio genético molecular para el análisis de variantes genéticas asociadas al metabolismo de estrógenos

Desglose del metabolismo	Genes	Resultado
1- Anabolismo - Síntesis a partir de colesterol	CYP11A1	Síntesis rápida
2- Anabolismo - Síntesis a partir de progesterona	CYP17A1	Síntesis ligeramente aumentada
3- Anabolismo - Síntesis a partir de testosterona	CYP19A1	Síntesis rápida
4- Receptor estrógenos	ERS1	Afinidad normal
5- Receptor progesterona	PGR	Afinidad normal
6- Catabolismo - Fase I Vía protectora	CYP1A1	Metabolizador intermedio
7- Catabolismo - Fase I Vía tóxica	CYP1B1	Metabolizador intermedio
8- Catabolismo - Fase I Vía muy tóxica	CYP3A4	Metabolizador intermedio

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Desglose del metabolismo	Genes	Resultado
9- Catabolismo - Fase II Metilación	<i>MTHFR, COMT</i>	Metilación ligeramente reducida
10- Catabolismo - Fase II Neutralización quinonas	<i>NQO1</i>	Neutralización intermedia
11- Catabolismo - Fase II Excreción quinonas	<i>GSTM3, GSTP1, GSTM1</i>	Excreción ligeramente baja
12- Catabolismo - Fase II Conjugación	<i>UGT2B7, SULT1A1, UGT1A6</i>	Conjugación intermedia

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Anabolismo de estrógenos

Descripción

El **anabolismo** de los estrógenos es el proceso mediante el cual **el organismo sintetiza estas hormonas sexuales a partir del colesterol**, a través de una serie de reacciones enzimáticas que ocurren principalmente en los ovarios, la placenta y tejidos periféricos como el tejido adiposo.

Este proceso comienza con la conversión del colesterol en progesterona mediante la enzima **CYP11A1**, y posteriormente en andrógenos como la androstenediona y la testosterona, mediante la acción de enzimas como **CYP17A1**. Finalmente, los andrógenos son transformados en estrógenos —estrona (E1) y estradiol (E2)— por la enzima **CYP19A1**, también conocida como aromatasas. Este paso final es crucial y ocurre en varios tejidos, incluido el adiposo, lo que explica por qué el tejido graso también contribuye a la producción estrogénica.

La regulación de este **proceso es sensible a factores como la edad, el estado hormonal, el estrés, el estado nutricional y la composición corporal**, y su desbalance puede dar lugar a estados de hiperestrogenismo o hipoestrogenismo, con implicaciones clínicas importantes.

Genes involucrados

Los genes involucrados en el anabolismo de estrógenos son:

- **Gen CYP11A1**: la enzima para la que codifica se encarga de la conversión de colesterol a progesterona, primer paso de la esteroidogénesis. La pregnenolona generada a partir de esta vía actúa como precursor de todas las hormonas esteroides, incluyendo los estrógenos.
- **Gen CYP17A1**: la enzima para la que codifica se encarga de la conversión de pregnenolona y progesterona a **DHEA** (dehidroepiandrosterona) y **androstenediona** respectivamente. Estos andrógenos son intermediarios esenciales en la ruta biosintética de los estrógenos. Una disfunción o alteración en este gen puede impactar la síntesis estrogénica al limitar la disponibilidad de andrógenos para su posterior aromatización.
- **Gen CYP19A1**: este gen codifica para la enzima **aromatasas** que se encarga de la conversión de andrógenos en estrógenos, específicamente de androstenediona a **estrona** (E1) y de testosterona a **estradiol** (E2). Esta etapa del anabolismo determina la cantidad de hormona estrogénica bioactiva disponible en los tejidos.

Estos genes determinan la capacidad de iniciar y modular la síntesis esteroidea, pero no predicen por sí mismos concentraciones hormonales ni efectos clínicos aislados.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Resultados y recomendaciones

Variante (rsid)	Gen	Genotipo de la muestra*	Interpretación
rs4077582	CYP11A1	CC	Actividad aumentada
rs743572	CYP17A1	AG	Actividad ligeramente aumentada
rs4646	CYP19A1	CC	Actividad normal
rs727479	CYP19A1	AA	Actividad normal
rs12591359	CYP19A1	GG	Actividad normal
rs10046	CYP19A1	AA	Actividad aumentada

Síntesis a partir de colesterol

El perfil genético indica una elevada eficiencia en el inicio de la producción de hormonas esteroideas, lo que permite una utilización rápida del colesterol cuando el organismo lo requiere, por ejemplo durante la ovulación, el embarazo o en situaciones de estrés. Esta mayor capacidad de respuesta puede, no obstante, amplificar desequilibrios hormonales cuando existen factores desreguladores como estrés mantenido, inflamación o alteraciones en la regulación del eje hipotálamo-hipófisis-gónadas.

 Se recomienda seguir un estilo de alimentación que favorezca el equilibrio hormonal y ayude a reducir la inflamación general del organismo. No es necesario restringir de forma específica el colesterol de la dieta, ya que niveles más altos de colesterol en sangre no se traducen automáticamente en una mayor producción de hormonas esteroideas. El enfoque debe centrarse en cuidar el manejo del estrés, asegurar un descanso adecuado y mantener una buena salud metabólica y endocrina.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Síntesis a partir de progesterona

El perfil genético detectado se asocia a una eficiencia ligeramente aumentada en las conversiones de pregnenolona a DHEA y de progesterona a testosterona, lo que puede favorecer una disponibilidad moderadamente superior de precursores androgénicos. Este efecto, de carácter modulador, puede influir de forma leve en la regulación estrogénica, especialmente en contextos de disfunción hormonal o cambios en la actividad aromatasa.

 Se recomienda un seguimiento del perfil hormonal completo, especialmente del balance entre andrógenos y estrógenos, integrando este resultado con marcadores de función ovárica, estrés e inflamación. En este contexto, el abordaje debe centrarse en favorecer una adecuada regulación endocrina y metabólica, evitando intervenciones dirigidas a modificar el sustrato hormonal sin evidencia de desequilibrio clínico o analítico.

Síntesis a partir de testosterona

El perfil genético detectado se asocia a una elevada actividad de la aromatasa, favoreciendo una conversión rápida de androstenediona a estrona (E1) y de testosterona a estradiol (E2). Esta mayor eficiencia puede incrementar la disponibilidad estrogénica funcional y predisponer a desequilibrios estrogénicos, especialmente en contextos de inflamación, mayor masa adiposa o alteraciones en la regulación del eje hipotálamo-hipófisis-gónadas (sobre todo si también se combina con una actividad rápida de CYP17A1).

 En caso de utilizar terapia hormonal, se recomienda considerar este resultado a la hora de establecer la dosis inicial. Asimismo, es importante considerar la cantidad de grasa abdominal, ya que la enzima aromatasa se encuentra altamente expresada en el tejido adiposo periférico. A mayor grado de obesidad, mayor será la conversión de testosterona en estradiol, debido al incremento de la actividad de aromatasa en el tejido graso. También se aconseja poner atención en el consumo de alcohol, ya que estimula esta enzima y puede potenciar la producción de estrógenos. En caso de presentar altos niveles de estrógenos se recomienda reducir la exposición a disruptores endocrinos con actividad estrogénica (BPA, PCD, parabenos...) , ya que pueden amplificar la señal estrogénica en el organismo aumentando la carga total.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Receptores hormonales – Estrógenos y progesterona

Descripción

Los estrógenos, una vez en circulación, atraviesan las membranas celulares y se **unen a sus receptores**. Estos receptores regulan la expresión de múltiples genes que **desencadenan distintas funciones**. Los receptores de estrógeno están distribuidos en una amplia variedad de tejidos, incluyendo cardiomiocitos, neuronas, células de las vías respiratorias, músculo esquelético, útero, testículos, tejido adiposo, huesos, mamas, riñones y otros órganos, lo que explica la diversidad de funciones fisiológicas que los estrógenos regulan en el cuerpo humano.

Los receptores de estrógenos se dividen en dos tipos principales según su función: receptores alfa (ESR1) y receptores beta (ESR2). Su principal diferencia radica en el efecto que ejercen sobre la proliferación celular. Mientras que la activación del **receptor ESR1 promueve la síntesis y el crecimiento celular**, el receptor ESR2 tiene una función moduladora o reguladora, actuando frecuentemente como un contrapeso fisiológico a la acción proliferativa del receptor alfa.

Desde el punto de vista genético, no se han identificado polimorfismos de relevancia clínica en el gen *ESR2* que alteren significativamente su función. En cambio, en el gen *ESR1* sí se han descrito **variantes genéticas** (polimorfismos) que pueden modificar la estructura del receptor, afectando su afinidad por los estrógenos. Estas alteraciones **pueden influir en la intensidad y características de la señal estrogénica**, especialmente en contextos de exposición a estrógenos exógenos, lo cual puede aumentar la susceptibilidad a enfermedades hormonodependientes.

Genes involucrados

Los genes involucrados en la variabilidad de la afinidad de los receptores de estrógenos ses:

- Gen **ESR1**: este gen se encarga de regular la expresión de genes relacionados con la proliferación celular, el desarrollo sexual, la salud ósea, el metabolismo y la función reproductiva tras la unión de los estrógenos. Variaciones en el gen *ESR1* pueden alterar la sensibilidad a los estrógenos y se han asociado con un mayor riesgo de enfermedades hormonodependientes, como el cáncer de mama.
- Gen **PGR**: este gen codifica el receptor de progesterona, una proteína clave que permite que las células respondan a la acción de la progesterona. Variaciones genéticas en el gen *PGR* pueden influir en la afinidad o sensibilidad del receptor a la hormona, afectando la respuesta fisiológica a la progesterona

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Resultados y recomendaciones

Variante (rsid)	Gen	Genotipo de la muestra*	Interpretación
rs2234693	ERS	TT	Afinidad normal
rs1042838	PGR	CC	Afinidad normal

Receptores de estrógenos

El perfil genético detectado indica una afinidad conservada del receptor de estrógenos (ESR1) por los estrógenos, lo que sugiere una respuesta estrogénica tisular dentro de los rangos fisiológicos esperados. Este resultado no se asocia a una alteración intrínseca de la señalización estrogénica, siendo el equilibrio hormonal sistémico el principal modulador de la respuesta clínica.

 Es aconsejable mantener un estilo de vida saludable que apoye la eliminación eficiente de estrógenos, así como evitar la exposición innecesaria a compuestos que imitan la estructura de los estrógenos. El ejercicio regular, una microbiota intestinal equilibrada y una dieta rica en vegetales crucíferos, lignanos, alimentos ricos en omega-3, flavonoides, isoflavonas, vitaminas del grupo B y glutatión son pilares fundamentales para sostener una buena salud estrogénica.

Receptores de progesterona

El perfil genético detectado indica una afinidad conservada del receptor PGR por la progesterona, lo que sugiere una respuesta progestagénica adecuada dentro de los rangos fisiológicos esperados. Este resultado no se asocia a una alteración intrínseca de la señalización de la progesterona, siendo el equilibrio hormonal sistémico y el contexto endocrino los principales moduladores de la respuesta clínica.

 Aunque este perfil genético no se asocia a una alteración de la señalización progestagénica, se recomienda considerar el contexto fisiológico y vital de la paciente, prestando especial atención a etapas en las que la producción de progesterona puede verse comprometida, como la fase lútea del ciclo menstrual, el embarazo o la perimenopausia, dado el descenso progresivo de su síntesis con la edad.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Metabolismo de estrógenos – Fase I

Descripción

La fase I del metabolismo de los estrógenos es un proceso clave en la metabolización de estas hormonas esteroides, esencial para su regulación biológica y **eliminación** del organismo.

Esta etapa ocurre principalmente en el hígado y durante esta fase, **los estrógenos endógenos son oxidados a metabolitos hidroxilados**, como 2-hidroxiestróna (2-OH-E), 4-hidroxiestróna (4-OH-E) y 16α-hidroxiestróna (16-OH-E).

Estos metabolitos pueden tener diferentes actividades biológicas: **algunas rutas generan compuestos protectores y otras**, productos intermedios **con capacidad genotóxica**. La variabilidad genética en las enzimas implicadas puede influir significativamente en el perfil metabólico individual, afectando el riesgo de desarrollar patologías hormonodependientes y procesos proliferativos estrogénicos.

Genes involucrados

Los genes involucrados en esta primera fase del metabolismo de estrógenos son:

- Gen **CYP1A1**: este gen se encarga de hidrolizar los estrógenos a **2-OH-E** (metabolito perteneciente a la **vía protectora**)
- Gen **CYP1B1**: este gen se encarga de hidrolizar los estrógenos a **4-OH-E** (metabolito perteneciente a la **vía tóxica**)
- Gen **CYP3A4**: Este gen se encarga de hidrolizar los estrógenos a 16-OH-E, un metabolito perteneciente a la vía 16α-hidroxilada y caracterizado por una mayor actividad estrogénica. Esta vía metabólica no es patológica por sí misma; su relevancia clínica depende del equilibrio con otras rutas de metabolización de los estrógenos y de la eficacia de los mecanismos de neutralización y eliminación en fase II.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Resultados y recomendaciones

Variante (rsid)	Gen	Genotipo de la muestra*	Interpretación
rs4646903	CYP1A1	AA	Actividad normal
rs1048943	CYP1A1	TT	Actividad normal
rs1056836	CYP1B1	CG	Actividad normal
rs2740574	CYP3A4	TT	Actividad normal

Metabolito 2-OH

El perfil genético detectado indica una conversión de estrógenos hacia metabolitos 2-hidroxilados (2-OH-E) dentro de los rangos esperados. No obstante, un aumento relativo de metabolitos 4-hidroxilados (4-OH-E) o 16 α -hidroxilados (16-OH-E) puede alterar el balance óptimo del metabolismo estrogénico, incrementando la exposición estrogénica de mayor actividad biológica. La relevancia clínica de este perfil debe interpretarse de forma integrada, considerando el ratio 2/16-OH-E, otros determinantes hormonales y reproductivos, así como los antecedentes personales y familiares, dado el carácter multifactorial de las patologías hormono-dependientes.

 En el caso de un perfil genético de metabolización intermedia, se recomienda reducir en lo posible la exposición a sustancias que puedan interferir con la acción de los estrógenos y favorecer un equilibrio adecuado en su metabolismo. Resulta especialmente relevante mantener un buen balance entre las distintas vías de metabolización estrogénica, así como seguir un patrón de alimentación que incluya compuestos con efecto modulador sobre este proceso.

Dado que las alteraciones relacionadas con los estrógenos dependen de múltiples factores, este resultado debe valorarse junto con el historial hormonal y reproductivo, los antecedentes personales y familiares y el contexto clínico general, incluyendo la evaluación del equilibrio entre metabolitos estrogénicos.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Metabolito 4-OH

El perfil genético detectado indica una conversión de estrógenos hacia metabolitos 4-hidroxilados (4-OH-E) dentro de los rangos esperados. No obstante, una capacidad limitada de conjugación en fase II y/o una menor derivación hacia la vía 2-hidroxilada pueden alterar el balance óptimo del metabolismo estrogénico, reflejado en un ratio 2/16-OH-E desfavorable, incrementando la exposición estrogénica de mayor actividad biológica. La relevancia clínica de este perfil debe interpretarse de forma integrada, considerando otros factores hormonales y reproductivos —como edad de menarquia, edad de menopausia o historia de lactancia—, así como los antecedentes personales y familiares, dado el carácter multifactorial de las patologías hormono-dependientes.

 Se aconseja reducir la exposición a sustancias que puedan alterar la acción de los estrógenos, ya que pueden favorecer vías de metabolización menos equilibradas. También es importante prestar atención a factores metabólicos y hormonales que influyen en este proceso, como el control del peso y el buen funcionamiento de la tiroides, dado su impacto sobre el metabolismo hormonal y el estrés oxidativo.

Este resultado debe interpretarse de forma global, teniendo en cuenta el equilibrio general del metabolismo de los estrógenos, la capacidad de eliminación de sus metabolitos, los antecedentes personales y familiares y la historia clínica del paciente.

Metabolito 16-OH

El perfil genético detectado indica una conversión de estrógenos hacia metabolitos 16α-hidroxilados (16-OH-E) dentro de los rangos esperados. No obstante, una menor derivación hacia metabolitos de menor actividad estrogénica (2-OH-E) y/o una capacidad limitada de conjugación en fase II pueden alterar el balance del metabolismo estrogénico, reflejado en un ratio 2/16-OH-E desfavorable. La relevancia clínica de este perfil debe interpretarse considerando factores hormonales, reproductivos y metabólicos, dado el carácter multifactorial de las patologías hormono-dependientes.

 No se derivan recomendaciones específicas dirigidas a esta vía a partir del perfil genético aislado. Se aconseja valorar el metabolismo estrogénico de forma global, considerando el ratio 2/16-OH-E, la eficiencia de la fase II, los antecedentes personales y familiares y el contexto hormonal y reproductivo del paciente. Factores como la edad de la menarquia, la edad de la menopausia o la historia de lactancia deben integrarse en la valoración clínica global.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Metabolismo de estrógenos – Fase II metilación

Descripción

La fase de metilación es un paso crucial dentro del metabolismo de los estrógenos, encargado de **neutralizar metabolitos potencialmente reactivos y facilitar su eliminación del organismo**. Tras su hidroxilación en la fase I (por enzimas como CYP1A1 o CYP1B1), los estrógenos se transforman en compuestos que, pueden o bien metilarse o oxidarse a quinonas, generando estrés oxidativo y daño al ADN.

En este contexto, **la enzima COMT** (catecol-O-metiltransferasa) juega un papel fundamental, al añadir un grupo metilo a estos compuestos (especialmente 2-OH-E y 4-OH-E), **formando moléculas mucho menos reactivas** y con potencial efecto protector.

Este proceso depende de la disponibilidad de S-adenosilmetionina (SAM) como donador de grupos metilo, cuya síntesis está **ligada al** correcto funcionamiento del **ciclo de metilación y de la actividad enzimática de MTHFR**, que requiere nutrientes clave como las vitaminas B6, B9 (ácido fólico) y B12.

Una metilación deficiente, ya sea por variantes genéticas en *COMT*, en *MTHFR* o por carencias nutricionales, puede favorecer la acumulación de metabolitos estrogénicos tóxicos.

NOTA: La fase II no actúa de forma aislada: su relevancia clínica depende de la carga generada en fase I y de la capacidad global de neutralización y eliminación de metabolitos estrogénicos.

Genes involucrados

Los genes involucrados en la fase de metilación del metabolismo de estrógenos son:

- Gen **COMT**: Este gen participa en la **metilación** de los **estrógenos hidroxilados**, un paso fundamental para su detoxificación. Mediante la incorporación de grupos metilo, esta enzima contribuye a impedir la formación de quinonas altamente reactivas y a reducir la actividad estrogénica de estos metabolitos, facilitando su posterior **neutralización y eliminación**.
- Gen **MTHFR**: este gen se encarga de **proporcionar los grupo metilos** necesarios para la actividad de COMT

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Resultados y recomendaciones

Variante (rsid)	Gen	Genotipo de la muestra*	Interpretación
rs1801131	<i>MTHFR</i>	TG	Actividad ligeramente reducida
rs1801133	<i>MTHFR</i>	AG	Actividad ligeramente reducida
rs4680	<i>COMT</i>	GG	Actividad aumentada

Vía de metilación resumida

El perfil genético sugiere una capacidad ligeramente reducida para metilar los estrógenos hidroxilados, un proceso importante para limitar la formación de metabolitos reactivos y regular su actividad. Esta pequeña limitación puede adquirir relevancia en situaciones de mayor carga hormonal, estrés oxidativo o sobrecarga metabólica, en las que la neutralización de estos compuestos resulta menos eficiente.

 Se recomienda valorar el adecuado soporte de la vía de metilación, prestando atención al estado nutricional de vitaminas del grupo B implicadas en el ciclo de un carbono. Asimismo, puede considerarse la determinación de homocisteína plasmática como marcador funcional del estado de metilación. Resulta relevante abordar factores que incrementan la demanda de COMT, como el estrés crónico, dado que una elevada carga de catecolaminas puede competir por la capacidad metilante disponible. La interpretación debe realizarse de forma integrada con el resto de vías del metabolismo estrogénico.

NOTA: Para ver el la ruta completa del ciclo de metilación, puedes descargar o solicitar el informe de metilación.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Metabolismo de estrógenos – Fase II neutralización y excreción de quinonas

Descripción

En caso de que los estrógenos hidroxilados no sean metilados, pasará a **quinonas**, compuestos con **capacidad cancerígena**, lo que representa un riesgo para la integridad celular debido a su capacidad de formar aductos con el ADN y generar especies reactivas de oxígeno (ROS).

Esta parte del metabolismo desempeña un papel clave en la protección frente al potencial genotóxico de los metabolitos estrogénicos. Variaciones genéticas que reducen la actividad de estas enzimas pueden limitar la eliminación eficiente de quinonas, favoreciendo un aumento de la carga oxidativa y una mayor susceptibilidad a procesos proliferativos, inflamatorios y degenerativos cuando no existe una adecuada compensación metabólica.

NOTA: La fase II no actúa de forma aislada: su relevancia clínica depende de la carga generada en fase I y de la capacidad global de neutralización y eliminación de metabolitos estrogénicos.

Genes involucrados

Los genes involucrados en la fase de neutralización del metabolismo de estrógenos son:

- Gen **NQO1**: este gen se encarga de proteger contra los efectos genotóxicos de las **quinonas dando lugar a formas más estables** mediante la reducción de quinonas a hidroquinonas. Las quinonas pueden formar aductos mutagénicos con el ADN y promover la carcinogénesis.
- Gen **GSTM3** y **GSTP1**: estos genes participan en la neutralización de quinonas, metabolitos estrogénicos altamente reactivos, facilitando su eliminación mediante la conjugación con glutatión. La eficacia de este proceso no depende únicamente de la actividad de estas enzimas, sino también de la disponibilidad de glutatión y de la cantidad de quinonas generadas en fases previas del metabolismo estrogénico. Por ello, el impacto clínico de esta vía viene determinado por el equilibrio global entre la producción de metabolitos reactivos en fase I, la eficiencia de los mecanismos de metilación y conjugación, y la capacidad antioxidante general del organismo.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Resultados y recomendaciones

Variante (rsid)	Gen	Genotipo de la muestra*	Interpretación
rs1800566	NQO1	GG	Actividad normal
rs1695	GSTP1	AA	Actividad normal
rs366631	GSTM1	AG	Actividad reducida
rs7483	GSTM3	TT	Actividad reducida

Reducción de quinonas a moléculas menos reactivas (NQO1)

El perfil genético indica una capacidad adecuada para neutralizar las quinonas y transformarlas en compuestos menos reactivos, dentro de los valores esperados. Este mecanismo ayuda a evitar la acumulación de metabolitos potencialmente dañinos y a reducir su impacto sobre el organismo. No obstante, su eficacia final depende del buen funcionamiento del conjunto de los sistemas antioxidantes y de conjugación, que actúan de forma coordinada para controlar el estrés oxidativo.

 No se derivan recomendaciones específicas a partir de este resultado genético. Se aconseja mantener un adecuado soporte del sistema antioxidante global y considerar este perfil en el contexto del metabolismo estrogénico completo y del estado clínico general del paciente.

Conjugación de quinonas para su posterior excreción (GSTM3 y GSTP1)

El perfil genético sugiere una capacidad ligeramente reducida para conjuguar las quinonas con glutatión, lo que puede dificultar de forma leve su neutralización y eliminación. Esta limitación puede adquirir importancia cuando la producción de estos metabolitos es elevada o cuando otras vías de detoxificación no funcionan de manera óptima, favoreciendo una mayor exposición celular a compuestos prooxidantes.

 Se recomienda valorar factores que influyen en la disponibilidad y utilización de glutatión, así como la carga oxidativa global del organismo. Puede considerarse una alimentación que favorezca el adecuado soporte de las vías antioxidantes y de conjugación, interpretando este resultado de forma integrada con la actividad de otras enzimas implicadas en la neutralización y eliminación de quinonas y con el contexto clínico general del paciente.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Metabolismo de estrógenos – Fase II conjugación

Descripción

La fase de conjugación de los estrógenos es una etapa clave del proceso de detoxificación hepática en la que los **metabolitos estrogénicos** se transforman **en formas más solubles** en agua para facilitar su excreción a través de las heces o la orina.

Este proceso ocurre principalmente en el hígado y está mediado por enzimas específicas como las sulfotransferasas que añaden grupos sulfato, y las glucuronosiltransferasas, que añaden ácido glucurónico. Estas reacciones no solo permiten la **eliminación de los estrógenos** del organismo, sino que también reducen su actividad biológica y su potencial tóxico, **ayudando a prevenir** la acumulación de metabolitos reactivos que podrían **dañar el ADN** o promover procesos de **proliferación celular no deseados**.

Cabe destacar que **la integridad del microbioma intestinal desempeña un papel fundamental en la regulación del metabolismo de los estrógenos**. Una microbiota equilibrada produce niveles adecuados de β -glucuronidasa, una enzima que, en cantidades controladas, contribuye al mantenimiento de la homeostasis estrogénica. Sin embargo, en situaciones de disbiosis intestinal, especialmente **cuando predominan bacterias proteolíticas** con alta actividad de β -glucuronidasa, puede producirse una ruptura excesiva de los enlaces de conjugación del ácido glucurónico. Esto **favorece la reabsorción de estrógenos activos en lugar de su eliminación**, aumentando así su concentración en el organismo.

Este fenómeno forma parte del llamado ciclo enterohepático de los estrógenos, que, cuando está alterado, contribuye al desequilibrio hormonal y al aumento de la carga estrogénica, lo que puede predisponer al desarrollo de diversas patologías relacionadas con el exceso de actividad estrogénica.

El **D-glucarato de calcio** actúa inhibiendo la enzima β -glucuronidasa, lo que evita la reactivación y reabsorción de los estrógenos conjugados, facilitando así su eliminación efectiva.

NOTA: La fase II no actúa de forma aislada: su relevancia clínica depende de la carga generada en fase I y de la capacidad global de neutralización y eliminación de metabolitos estrogénicos.

Genes involucrados

Los genes involucrados en la fase de conjugación del metabolismo de estrógenos son:

- Gen **SULT1A1**: este gen codifica una enzima sulfotransferasa cuya función principal es la sulfatación de compuestos fenólicos a formas menos reactivas. Mediante la transferencia de un grupo sulfato, esta enzima convierte los estrógenos activos en formas sulfatadas inactivas, favoreciendo su excreción.
- Gen **UGT2B7**: este gen codifica una enzima glucuronosiltransferasa encargada de la glucuronidación, un proceso mediante el cual se conjugan metabolitos estrogénicos con ácido glucurónico para hacerlos más solubles en agua y facilitar su eliminación.

Teniendo en cuenta lo anterior, la conjugación eficaz de estrógenos depende no solo de la actividad de UGT y SULT, sino también de la función hepática, la salud intestinal y la carga estrogénica generada en fases previas del metabolismo.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Resultados y recomendaciones

Variante (rsid)	Gen	Genotipo de la muestra*	Interpretación
rs1042028	<i>SULT1A1</i>	CC	Actividad normal
rs7439366	<i>UGT2B7</i>	TT	Actividad normal
rs2070959	<i>UGT1A6</i>	AG	Actividad ligeramente reducida

Conjugación

El perfil genético indica una capacidad adecuada para conjuguar los estrógenos hidroxilados y facilitar su inactivación y eliminación. Este resultado sugiere un buen funcionamiento de las vías de conjugación de fase II, lo que contribuye a mantener el equilibrio hormonal y a una correcta excreción de los metabolitos estrogénicos.

 No se derivan recomendaciones específicas a partir de este resultado genético. Se aconseja interpretar esta información dentro del contexto del metabolismo estrogénico global, considerando la función intestinal y la exposición a factores que puedan interferir con los procesos de conjugación y excreción.

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

ANEXO I – Informativo y no personalizado – Factores ambientales y de estilo de vida que influyen en el metabolismo estrogénico

Este anexo tiene carácter informativo general y no constituye una pauta nutricional ni terapéutica personalizada. La aplicación clínica de esta información debe individualizarse según el contexto hormonal, metabólico y médico de cada persona, y realizarse bajo supervisión profesional.

Factores dietéticos y ambientales

El metabolismo de los estrógenos no depende únicamente de la predisposición genética, sino también de factores ambientales y de estilo de vida que pueden modular la actividad de las distintas fases metabólicas. Determinados patrones dietéticos y exposiciones ambientales influyen sobre la aromatización, la hidroxilación, la neutralización y la excreción de los estrógenos, afectando al equilibrio estrogénico global.

De forma general, se ha descrito que componentes dietéticos ricos en compuestos bioactivos, así como una adecuada ingesta de fibra, pueden favorecer procesos de eliminación hormonal. Por el contrario, el consumo habitual de alcohol y la exposición a disruptores endocrinos —como bisfenoles o ftalatos— se asocian a un aumento de la carga estrogénica y del estrés oxidativo.

Estilo de vida y eje hormonal

La regulación del eje hipotálamo-hipófisis-gónadas desempeña un papel central en el equilibrio hormonal. Factores como el estrés crónico, el sedentarismo, el exceso de ejercicio físico, la obesidad, el bajo peso, la privación de sueño y el envejecimiento pueden alterar la señalización hormonal y modificar la producción y acción de los estrógenos.

Asimismo, el tejido adiposo actúa como un órgano endocrino con capacidad aromatizante, lo que confiere especial relevancia al estado metabólico y a la composición corporal en la regulación estrogénica, especialmente en mujeres.

Microbiota y eliminación estrogénica

La microbiota intestinal participa en la fase final del metabolismo estrogénico, influyendo en la reabsorción o eliminación de estrógenos conjugados. Alteraciones en el equilibrio del ecosistema intestinal pueden interferir en estos procesos, aumentando la recirculación enterohepática y la carga estrogénica sistémica.

NOTA: Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward).

IMPORTANTE: 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.

ANEXO II – Tabla de frecuencias

Frecuencia genotípica de las variantes genéticas asociadas al metabolismo del estrógeno

Gen	Variante analizada (rsID)	Genotipo de la muestra*	Frecuencia poblacional del genotipo encontrado (Global Europa America)		
CYP11A1	rs4077582	CC	22,7%	9,7%	10,7%
CYP17A1	rs743572	AG	45,9%	45,7%	48,7%
CYP19A1	rs4646	CC	0.45	50,5%	28,5%
CYP19A1	rs727479	AA	51,6%	39,8%	36,3%
CYP19A1	rs12591359	GG	28,9%	30,6%	26,5%
CYP19A1	rs10046	AA	15,1%	24,9%	12,7%
ERS	rs2234693	TT	30,7%	33%	42,7%
PGR	rs1042838	CC	86,8%	67,4%	75,2%
CYP1A1	rs4646903	AA	52,2%	79,3%	39,2%
CYP1A1	rs1048943	TT	77,3%	93%	45,8%

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

Gen	Variante analizada (rsID)	Genotipo de la muestra*	Frecuencia poblacional del genotipo encontrado (Global Europa America)		
CYP1B1	rs1056836	CG	31,3%	47,7%	39,8%
CYP3A4	rs2740574	TT	69,9%	94,6%	81,3%
MTHFR	rs1801131	TG	35,5%	42,3%	25,6%
MTHFR	rs1801133	AG	32,7%	45,9%	52,7%
COMT	rs4680	GG	41,3%	26,4%	36,9%
NQO1	rs1800566	GG	51%	62,6%	44,7%
GSTP1	rs1695	AA	43,4%	44,5%	28,2%
GSTM1	rs366631	AG	43%	43%	NA
GSTM3	rs7483	TT	18,3%	8%	18,2%

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Código muestra: G001

Tipo muestra: SALIVA

Género: ♀F

Fecha informe: 29/05/2026

Gen	Variante analizada (rsID)	Genotipo de la muestra*	Frecuencia poblacional del genotipo encontrado (Global Europa America)		
SULT1A1	rs1042028	CC	48%	46%	41%
UGT2B7	rs7439366	TT	12%	22,1%	13,3%
UGT1A6	rs2070959	AG	39,2%	42,9%	33,1%

* Análisis obtenido mediante el uso de la tecnología de genotipado Infinium Genotyping Array (Illumina). Datos alineados frente al genoma de referencia GRCh37 (b37) y hebra positiva (forward). La presencia de un asterisco en un resultado indica que esa variante genética ha sido imputada. La imputación en genética se refiere a la inferencia estadística de genotipos no observados (no extraídos en el análisis del laboratorio) con una fiabilidad en población europea del 98% o superior.

IMPORTANTE: 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. No debe utilizarse con propósitos de prevención, diagnóstico o tratamiento de condiciones médicas. 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.