



Alias: Demo 1

ID: G001

Fecha: 22/7/2026

TRAUMATOLOGÍA

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. Salud muscular y renal	↗
1.1. Sistema muscular	↗
2. Fitness	↗
2.1. Lesiones	↗
2.2. Recuperación	↗
3. Enfermedades de la piel	↗
3.1. Enfermedades inflamatorias	↗
4. Salud ósea	↗
4.1. Sistema óseo	↗
5. Oncología	↗
5.1. 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

Salud muscular y renal

Analizamos variantes implicadas en masa y fuerza muscular, reparación de fibras y equilibrio hídrico y electrolítico. También consideramos determinantes genéticos de filtración renal y presión arterial para orientar entrenamiento, recuperación y cuidado renal.

Sistema muscular

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Enfermedad de Dupuytren Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 78%	 Predisposición en la media – Presenta variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Valorar evaluaciones clínicas periódicas y considerar intervenciones preventivas según los síntomas
Hernia inguinal Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 54%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas que le predisponen a un riesgo medio – Aun así, una buena higiene postural y el control de la presión abdominal pueden ayudar a prevenir problemas
Miastenia gravis Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 5%	 Predisposición baja – Posee variantes genéticas asociadas a una menor predisposición
Polimiositis Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 17%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media

Fitness

Exploramos la base genética del rendimiento (fuerza/resistencia), la recuperación y la predisposiciones a lesiones. Mapeamos vías relacionadas con la función muscular, uso de energía y reparación tisular para ayudar a priorizar cargas, descanso y estrategias de prevención en tu planificación.

Lesiones

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Fractura por sobrecarga Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 100%	 Predisposición alta – Comprobar riesgo según entrenamiento, historial clínico y densitometría – Revisar riesgo para niveles de calcio y vitamina D en analítica
Ligamento cruzado anterior Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 79%	 Predisposición en la media – Establecer riesgo según entrenamiento e historial clínico
Tendón de Aquiles Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 78%	 Predisposición en la media – Establecer riesgo según entrenamiento e historial clínico
Tobillo Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 25%	 Predisposición en la media – Establecer riesgo según entrenamiento e historial clínico

Recuperación

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Creatina quinasa Variantes asociadas a niveles	 Percentil 85%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de esta enzima  Es normal tener niveles más altos después de entrenar
Inflamación muscular Variantes asociadas a su aparición	 Percentil 81%	OK Predisposición en la media – Establecer riesgo según entrenamiento e historial clínico  Revisar riesgo para omega 3 y valorar suplementación
Lactato deshidrogenasa Variantes asociadas a niveles	 Percentil 43%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de esta enzima  Es normal tener niveles más altos después de entrenar, sobre todo ejercicio anaeróbico

Enfermedades de la piel

Analizamos variantes genéticas asociadas a la predisposición a desarrollar diferentes enfermedades de la piel relacionadas con la inflamación, autoinmunidad y aspecto de la piel, entre otros factores.

Enfermedades inflamatorias

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Dermatomiositis Variantes asociadas con la predisposición	 Percentil 32%	OK Predisposición media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Valorar evaluaciones clínicas regulares para detectar signos tempranos de inflamación

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 psoriásica Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 31%	 Predisposición media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Artritis reumatoide Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 46%	 Predisposición en la media – Valorar riesgo según síntomas e historial clínico
Degeneración del disco lumbar NEW Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 98%	 Predisposición alta – Evaluar estilo de vida y factores clínicos: dolor recurrente, rigidez, o limitación funcional – Considerar derivación a especialista si hay síntomas persistentes o limitantes
Dolor de rodilla Variantes asociadas a su aparición	 Percentil 3%	 Predisposición baja – Presenta variantes genéticas asociadas a un menor riesgo  Podría tenerlo por factores externos, como sobrepeso
Enfermedad de Paget Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 73%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Espondilitis anquilosante Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 30%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Valorar evaluaciones periódicas de la función articular para detectar síntomas tempranos
Gota Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 100%	 Predisposición alta – Revisar historial clínico y riesgo de ácido úrico – Comprobar niveles en analítica
Juanete (Hallux valgus) Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 67%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas que le predisponen a un riesgo medio – El uso de calzado adecuado ayuda a prevenir complicaciones

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Microsomía craneofacial Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 71%	OK Predisposición en la media – Presenta variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Valorar un seguimiento multidisciplinario, especialmente si se observan leves anomalías en el desarrollo craneofacial
Osteoartritis de cadera Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 57%	OK Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica, dieta y densitometría
Osteoporosis Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 25%	OK Predisposición en la media – Establecer riesgo según analítica, dieta y densitometría
Trastorno de la articulación temporomandibular Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 41%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media

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 óseo

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Osteosarcoma Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 67%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Valorar controles de imagen periódicos y dolores persistentes
Sarcoma de ewing Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 16%	OK Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Consultar al especialista ante síntomas atípicos (fiebre, fracturas espontáneas)

1. Salud muscular y renal

| 1.1. Sistema muscular

1.1.1. Enfermedad de Dupuytren

La enfermedad de Dupuytren es un trastorno fibroproliferativo que afecta la fascia palmar, provocando la formación de nódulos y cordones que, con el tiempo, contraen los dedos y limitan su movilidad. Esta condición se observa con mayor frecuencia en hombres de mediana edad y puede desencadenarse por factores como el uso repetitivo de la mano o traumatismos leves, aunque existe una notable predisposición hereditaria que sugiere una base genética importante en su desarrollo. La genética tiene un papel clave en la enfermedad de Dupuytren, ya que se observa un patrón familiar consistente y se han identificado variantes genéticas que incrementan la probabilidad de presentar la contractura palmar.

Referencias: Ng M (2017-09-07) – Am J Hum Genet

1.1.2. Hernia inguinal

Una hernia inguinal es una protusión anormal del contenido abdominal (generalmente asas intestinales o grasa) a través de un punto débil en la pared abdominal en la región de la ingle. Se caracteriza por la aparición de un bulto que puede aumentar de tamaño al toser, levantar objetos pesados o realizar esfuerzos. A menudo provoca dolor o molestia en el área inguinal y puede empeorar con la actividad física prolongada. Si no se trata, existe el riesgo de que el tejido atrapado en la hernia se estrangule, comprometiendo el flujo sanguíneo y requiriendo cirugía de urgencia. La genética puede influir en la aparición de hernias inguinales al predisponer a una debilidad o defectos en el tejido conectivo, lo que facilita la formación de zonas vulnerables en la pared abdominal. Además, factores como la obesidad, el estreñimiento crónico o una dieta baja en fibra pueden incrementar la presión intraabdominal y favorecer la aparición de hernias. Mantener un peso adecuado, evitar esfuerzos excesivos y seguir una alimentación rica en fibra, que ayude a prevenir el estreñimiento, son medidas que pueden contribuir a reducir el riesgo de desarrollar este tipo de hernias.

Referencias: Jorgenson E (2015-12-21) – Nat Commun

1.1.3. Miastenia gravis

La miastenia gravis es una enfermedad autoinmune neuromuscular que causa debilidad y fatiga muscular debido a un fallo en la comunicación entre los nervios y los músculos. Se produce porque el sistema inmunológico ataca los receptores de acetilcolina en la unión neuromuscular, impidiendo la transmisión eficiente de señales nerviosas a los músculos. Los síntomas incluyen debilidad en los músculos del rostro, dificultad para hablar, tragar, masticar y, en casos severos, problemas respiratorios. La fatiga muscular suele empeorar con la actividad y mejorar con el descanso. Su tratamiento incluye medicamentos inmunosupresores, inhibidores de la acetilcolinesterasa y, en algunos casos, la extirpación del timo (timectomía). La genética puede influir en la predisposición a desarrollar miastenia gravis, ya que se ha observado una asociación con ciertos genes del complejo HLA, que regulan la respuesta inmune. Aunque no es una enfermedad estrictamente hereditaria, tener antecedentes familiares de enfermedades autoinmunes puede aumentar el riesgo. En cuanto a la dieta, aunque no existe una alimentación específica para curar la enfermedad, mantener una dieta equilibrada puede ayudar a controlar los síntomas. Se recomienda consumir alimentos ricos en antioxidantes, vitamina D y ácidos grasos omega-3 para reducir la inflamación y mejorar la función muscular. También es importante evitar el alcohol, la cafeína y los alimentos ultraprocesados, ya que pueden afectar el sistema nervioso y agravar la fatiga. Además, en pacientes con dificultades para masticar y tragar, es recomendable optar por texturas blandas o trituradas para facilitar la alimentación.

Referencias: Seldin MF (2015-10-10) – Mol Med

1.1.4. Polimiositis

La polimiositis es una enfermedad autoinmune e inflamatoria que afecta los músculos esqueléticos, causando debilidad muscular progresiva, especialmente en los músculos proximales (como los de los hombros, caderas y muslos). Esta debilidad puede dificultar actividades como subir escaleras, levantar objetos o incluso tragar en casos avanzados. La polimiositis es parte del grupo de miopatías inflamatorias idiopáticas y puede estar asociada con otras enfermedades autoinmunes, como el lupus o la esclerodermia. Su diagnóstico se basa en síntomas, pruebas de enzimas musculares, electromiografía y, en algunos casos, biopsia muscular. La genética puede influir en la predisposición a desarrollar polimiositis, ya que se han identificado asociaciones con ciertos genes del complejo HLA, que regulan la respuesta inmune. Sin embargo, factores ambientales como infecciones virales, exposición a toxinas y el estrés pueden desencadenar la enfermedad en personas genéticamente susceptibles. La dieta también juega un papel en el manejo de la enfermedad; una alimentación rica en alimentos antiinflamatorios (como pescado azul, frutos secos, aceite de oliva y vegetales de hoja verde) puede ayudar a reducir la inflamación muscular, mientras que el consumo excesivo de azúcares, grasas saturadas y alimentos procesados puede empeorar los síntomas. Además, asegurar un buen aporte de proteínas es clave para preservar la masa muscular y mejorar la calidad de vida del paciente.

Referencias: Rothwell S (2015-09-11) – Ann Rheum Dis

2. Fitness

| 2.1. Lesiones

2.1.1. Fractura por sobrecarga

La fractura por sobrecarga, también conocida como fractura por estrés, es una lesión ósea causada por la acumulación de fuerzas repetitivas o excesivas en un hueso. A diferencia de las fracturas traumáticas causadas por una lesión aguda, las fracturas por sobrecarga se desarrollan gradualmente debido a la carga repetitiva o al estrés constante ejercido sobre el hueso. Estas fracturas son comunes en atletas de élite. La prevalencia del periodo de fractura de estrés en atletas de élite y reclutas militares oscila entre el 14 y el 21%, y se manifiesta con mayor frecuencia en las extremidades inferiores como un dolor localizado que aumenta durante el ejercicio. El hueso se degrada y se renueva continuamente gracias a los osteoclastos (célula multinucleada, móvil y gigante que degrada, reabsorbe y remodela huesos). Las fracturas por sobrecarga ocurren cuando la carga repetitiva aplicada al hueso supera su capacidad de reparación y remodelación. Esto puede suceder debido a varios factores, como un aumento repentino en la intensidad o duración del entrenamiento. Algunas investigaciones científicas sugieren que ciertos factores genéticos pueden estar asociados con un mayor riesgo de desarrollar fracturas por sobrecarga. En particular, se ha estudiado el papel de los genes relacionados con la estructura ósea como el COL1A2 que codifica el colágeno tipo I y que podría influir en la resistencia ósea.

Referencias: [Varley I \(2015\) – Bone](#)

2.1.2. Ligamento cruzado anterior

El ligamento cruzado anterior (LCA) es uno de los principales estabilizadores de la rodilla y juega un papel crucial en la estabilidad rotacional y anteroposterior de la articulación impidiendo que la tibia se deslice hacia afuera frente al fémur. La lesión del LCA es una lesión común en la rodilla que afecta al ligamento que se encuentra en el centro de la articulación de la rodilla. Las lesiones del LCA generalmente ocurren durante actividades deportivas que implican cambios rápidos de dirección, giros o movimientos bruscos, como el fútbol, baloncesto, esquí, entre otros. La genética juega un papel importante en la lesión del ligamento cruzado anterior (LCA). Se ha descubierto que existen factores genéticos que pueden influir en la susceptibilidad de una persona a sufrir esta lesión. Las variantes genéticas asociadas pueden afectar la estructura del cuerpo ya que se localizan en genes como COL1A1, COL3A1 que codifican las proteínas de colágeno presentes en los ligamentos.

Referencias: [Kim SK \(2017-03-30\) – PLoS One](#)

2.1.3. Tendón de Aquiles

El tendón de Aquiles es el tendón más grande y fuerte del cuerpo humano que une los músculos de la pantorrilla con el hueso del talón. Su función principal es permitir la flexión del pie y ayudar en la propulsión mientras caminamos, corremos y saltamos. Puede sufrir rotura o presentar tendinopatía, término genérico que engloba tanto a los problemas inflamatorios (tendinitis) como a los degenerativos (tendinosis). Existen marcadores genéticos que permiten predecir el riesgo que tiene una persona a sufrir lesiones en el tendón de Aquiles. Se ha examinado el papel de los polimorfismos genéticos en genes relacionados con la estructura y función del tendón, como el colágeno tipo V y las metaloproteinasas de matriz (MMPs). Las variantes genéticas estudiadas en este apartado del informe están asociadas a tendinopatías en el tendón.

Referencias: [Kim SK \(2017-03-30\) – PLoS One](#)

2.1.4. Tobillo

Cuando hablamos de lesiones de tobillo nos referimos a esguinces, distensiones y otras alteraciones articulares o de inestabilidad. Son frecuentes, sobre todo en atletas que practican deportes de interior o de salto. Afectan a los ligamentos y los músculos alrededor del tobillo. Una distensión muscular en el tobillo involucra la lesión o estiramiento excesivo de sus músculos o tendones. Las distensiones musculares pueden variar en gravedad, desde una distensión leve con molestia y rigidez hasta un desgarro completo del músculo o tendón con dolor intenso e incapacidad para mover el tobillo. Un esguince de tobillo ocurre cuando los ligamentos que conectan los huesos del tobillo se estiran o desgarran debido a una fuerza excesiva o un movimiento brusco. Aunque suelen estar causadas por movimientos del tobillo que hacen que se desvíe de su eje (una eversión o inversión aguda del tobillo) ciertas personas pueden correr un mayor riesgo de sufrir lesiones tras estos traumatismos. Se han descrito varios factores de riesgo (superficies irregulares, calzados inadecuados...), pero la genética de la persona también puede influir en el riesgo, así como en la gravedad de la lesión y el ritmo de recuperación. Estas personas pueden reducir su riesgo con un entrenamiento preventivo, un acondicionamiento adaptado y un calzado adecuado.

Referencias: Kim SK (2017-09-28) – PLoS One

| 2.2. Recuperación

2.2.1. Creatina quinasa

Durante el ejercicio, especialmente si es de alta intensidad o incluye movimientos excéntricos (esto es cuando el músculo se alarga mientras está bajo tensión), los músculos pueden sufrir microlesiones. Estas pequeñas roturas o desgarros en las fibras musculares son una parte normal del proceso de construcción muscular, durante el cual se liberan enzimas a la sangre que podemos utilizar para cuantificar el daño muscular, como la creatina quinasa (CK) y la lactato deshidrogenasa (LDH). La enzima CK se expresa en tejidos con alto consumo de energía, como las fibras musculares esqueléticas. Puede filtrarse desde las fibras musculares hacia la circulación sanguínea después de una ruptura mecánica ocasionada por el daño inducido por la contracción muscular, aunque el mecanismo exacto aún no está claro. Ciertas variantes genéticas se han asociado a los niveles de CK en sangre. Unos mayores niveles de CK pueden indicar un mayor daño muscular al realizar ejercicio intenso, mientras que unos niveles bajos, pueden asociarse a un menor daño, y por tanto a una mejor recuperación muscular. Los niveles de CK también se pueden elevar en condiciones médicas como miopatías, enfermedades musculares o lesiones cardíacas.

Referencias: Kristjansson RP (2016-02-03) – Nat Commun

2.2.2. Inflamación muscular

La fase secundaria del daño muscular es un evento complejo que se ha relacionado con la inflamación. El sistema inmunológico libera células y moléculas inflamatorias para iniciar el proceso de reparación muscular. Esto puede causar hinchazón, sensibilidad y dolor en los músculos afectados, que a menudo se siente al día siguiente o incluso después de unas pocas horas. Con el tiempo, los músculos se reparan y se vuelven más resistentes, lo que permite un mejor rendimiento y una mayor capacidad atlética. Además, estrategias como el descanso adecuado, la hidratación y el estiramiento pueden ayudar a aliviar la inflamación muscular y facilitar una recuperación efectiva después de realizar ejercicio intenso. Ciertas variantes genéticas se han asociado a una mayor reacción inflamatoria asociada al ejercicio intenso, y por tanto, a una peor recuperación muscular.

Referencias: Baumert P (2016) – Eur J Appl Physiol

2.2.3. Lactato deshidrogenasa

Durante el ejercicio, especialmente si es de alta intensidad o incluye movimientos excéntricos (esto es cuando el músculo se alarga mientras está bajo tensión), los músculos pueden sufrir microlesiones. Estas pequeñas roturas o desgarros en las fibras musculares son una parte normal del proceso de construcción muscular, durante el cual se liberan enzimas a la sangre que podemos utilizar para cuantificar el daño muscular, como la creatina quinasa (CK) y la lactato deshidrogenasa (LDH). La LDH es la enzima responsable de catalizar la conversión anaeróbica de piruvato a lactato, una reacción importante en momentos de alta actividad muscular. Ciertas variantes genéticas se han asociado a los niveles de LDH en sangre. Unos mayores niveles de LDH pueden indicar un mayor daño muscular al realizar ejercicio intenso, mientras que unos niveles bajos, pueden asociarse a un menor daño muscular, y por tanto a una mejor recuperación muscular. La LDH también se encuentra en muchos tejidos del cuerpo, no solo en los músculos, por lo que puede elevarse en diversas condiciones, como enfermedades hepáticas, pulmonares o cardíacas.

Referencias: Kristjansson RP (2016-02-03) – Nat Commun

3. Enfermedades de la piel

| 3.1. Enfermedades inflamatorias

3.1.1. Dermatomiositis

La dermatomiositis es una enfermedad inflamatoria autoinmune que afecta tanto la piel como los músculos, presentándose con erupciones cutáneas características y debilidad muscular progresiva. Los pacientes pueden experimentar fatiga, dolor en las extremidades y, en algunos casos, complicaciones sistémicas que comprometen órganos internos. Su etiología es compleja y multifactorial, involucrando disfunciones inmunológicas, predisposición genética y posibles desencadenantes ambientales como infecciones. La genética juega un papel importante en la dermatomiositis, ya que ciertas variantes y patrones hereditarios predisponen a una respuesta inmune anormal que puede activar la enfermedad.

Referencias: Rothwell S (2016-08) – Ann Rheum Dis

4. Salud ósea

| 4.1. Sistema óseo

4.1.1. Artritis psoriásica

La artritis psoriásica es una enfermedad autoinmune e inflamatoria que afecta tanto a las articulaciones como a la piel, ya que suele presentarse en personas con psoriasis. Se caracteriza por dolor, hinchazón y rigidez en las articulaciones, además de síntomas cutáneos como placas rojas con escamas blancas. Puede afectar cualquier articulación del cuerpo y, en casos avanzados, causar deformaciones y pérdida de movilidad. Es una enfermedad crónica que puede presentarse en brotes y requiere un tratamiento adecuado para evitar el daño articular permanente. La genética juega un papel importante en la artritis psoriásica, ya que se han identificado variantes en genes como HLA-B27, que están asociados con una mayor predisposición a desarrollar la enfermedad. Sin embargo, factores ambientales como el estrés, infecciones y lesiones articulares también pueden desencadenar su aparición. La dieta puede influir en la inflamación y la progresión de la enfermedad; una alimentación rica en alimentos antiinflamatorios (como pescados grasos, frutas, verduras y frutos secos) puede ayudar a reducir los síntomas, mientras que el consumo excesivo de azúcares, alcohol, carnes rojas y alimentos ultraprocesados puede agravar la inflamación. Mantener un peso saludable y evitar el sedentarismo también son clave para mejorar la calidad de vida de quienes padecen esta condición.

Referencias: [Stuart PE \(2015-11-28\) – Am J Hum Genet](#)

4.1.2. 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](#)

4.1.3. Degeneración del disco lumbar

La degeneración del disco lumbar ocurre cuando los discos que se encuentran entre las vértebras en la parte baja de la espalda van perdiendo su forma y función con el tiempo. Esto es algo natural que sucede con el envejecimiento. Sin embargo, no todas las personas envejecen igual: algunas desarrollan problemas en los discos antes o con más intensidad que otras. Eso sugiere que, además del paso del tiempo, también influyen factores genéticos. Es decir, las variantes genéticas pueden hacer que los discos sean más o menos propensos a desgastarse. Otros factores como el estilo de vida, la actividad física y la postura también juegan un papel importante.

Referencias: [Williams FM \(2012-09-19\) – Ann Rheum Dis](#)

4.1.4. Dolor de rodilla

El dolor de rodilla es un síntoma común que puede deberse a diversas causas, incluyendo lesiones, desgaste articular, inflamación o enfermedades crónicas como la osteoartritis, artritis reumatoide o gota. Puede manifestarse con hinchazón, rigidez, debilidad, inestabilidad y limitación del movimiento, afectando la calidad de vida y la capacidad para realizar actividades cotidianas. Factores como el sobrepeso, el sedentarismo, el uso excesivo de la articulación o el envejecimiento pueden aumentar el riesgo de desarrollar dolor en las rodillas. El tratamiento varía según la causa e incluye desde fisioterapia y medicamentos hasta intervenciones quirúrgicas en casos severos. La genética influye en la predisposición a padecer problemas de rodilla, especialmente en enfermedades como la osteoartritis, donde se han identificado variantes en genes que afectan la estructura y regeneración del cartílago. Además, la dieta juega un papel clave en la salud articular: una alimentación rica en colágeno, ácidos grasos omega-3, antioxidantes y vitamina D puede ayudar a reducir la inflamación y fortalecer los tejidos articulares. Mantener un peso saludable también es fundamental, ya que el exceso de peso ejerce presión adicional sobre las rodillas, acelerando el desgaste del cartílago y aumentando el riesgo de dolor crónico. Se estima que el 50 % de todas las personas con osteoartritis de rodilla presentan dolor de rodilla y el 20 % de las personas sin osteoartritis de rodilla también.

Referencias: Meng W (28/08/2019) – Commun Biol

4.1.5. Enfermedad de Paget

La enfermedad de Paget ósea es un trastorno crónico del metabolismo óseo en el que el proceso de remodelación ósea se altera, provocando una formación ósea desorganizada y debilitada. Como resultado, los huesos afectados pueden volverse frágiles, deformes y propensos a fracturas. Suele afectar principalmente la pelvis, columna vertebral, cráneo y fémur, causando dolor óseo, deformidades, artritis secundaria y, en algunos casos, compresión nerviosa. Aunque puede ser asintomática en sus primeras etapas, en casos avanzados puede provocar complicaciones graves como fracturas patológicas y, raramente, transformación maligna en un osteosarcoma. La genética juega un papel importante en la predisposición a la enfermedad de Paget, ya que se han identificado mutaciones en genes involucrados en la regulación del metabolismo óseo. Además, la enfermedad es más frecuente en personas con antecedentes familiares, lo que sugiere una fuerte influencia hereditaria. Sin embargo, factores ambientales como infecciones virales y deficiencias nutricionales también pueden contribuir a su desarrollo. La dieta es clave para la salud ósea, por lo que una alimentación rica en calcio y vitamina D es fundamental para mantener la densidad ósea y reducir el riesgo de fracturas. También se recomienda evitar el exceso de alcohol y cafeína, ya que pueden interferir con la absorción de calcio. En combinación con la actividad física moderada y el tratamiento médico adecuado (como bifosfonatos para frenar la reabsorción ósea), estos hábitos pueden ayudar a mejorar la calidad de vida de quienes padecen esta enfermedad.

Referencias: Albagha OM (2011-05-29) – Nat Genet

4.1.6. Espondilitis anquilosante

La espondilitis anquilosante es una enfermedad inflamatoria crónica que afecta principalmente la columna vertebral y las articulaciones sacroilíacas, provocando dolor, rigidez y, en etapas avanzadas, fusión de las vértebras que reduce la movilidad. Suele comenzar en la juventud y es más frecuente en hombres, estando estrechamente vinculada a la presencia del alelo HLA-B27, lo que refuerza la importancia de los factores genéticos en su aparición. La predisposición genética es fundamental en la espondilitis anquilosante, dado que variantes como HLA-B27 aumentan significativamente el riesgo de desarrollarla. En cuanto a la dieta, aunque no causa la enfermedad, adoptar un patrón alimenticio antiinflamatorio —con abundancia de ácidos grasos omega-3, frutas y verduras, y evitando alimentos procesados y azúcares refinados— puede ayudar a mitigar la inflamación y mejorar la calidad de vida del paciente.

Referencias: International Genetics of Ankylosing Spondylitis Consortium (IGAS) (2013-07-01) – Nat Genet

4.1.7. Gota

La gota es un tipo de artritis inflamatoria causada por el exceso de ácido úrico en la sangre, lo que provoca la formación de cristales de urato en las articulaciones. Esto genera dolor intenso, hinchazón, enrojecimiento y rigidez, especialmente en el dedo gordo del pie, aunque también puede afectar otras articulaciones. Los ataques de gota suelen ser repentinos y muy dolorosos, y si no se trata, la enfermedad puede volverse crónica, causando daño articular y la formación de tofos (depósitos de cristales de urato en los tejidos). Tanto la genética como la dieta juegan un papel importante en el desarrollo de la gota. Genéticamente, variantes en genes como SLC2A9 y ABCG2 pueden influir en la capacidad del cuerpo para eliminar el ácido úrico a través de los riñones, aumentando el riesgo de acumulación. Sin embargo, la alimentación es un factor clave en el control de la enfermedad, ya que consumir alimentos ricos en purinas (como carnes rojas, mariscos y alcohol, especialmente cerveza) puede elevar los niveles de ácido úrico. Por otro lado, una dieta basada en frutas, verduras, lácteos bajos en grasa y una buena hidratación puede ayudar a prevenir los ataques y reducir la severidad de la enfermedad.

Referencias: Nakayama A (2016-11-29) – Ann Rheum Dis

4.1.8. Juanete (Hallux valgus)

El juanete (Hallux valgus) es una deformidad estructural que se produce cuando el dedo gordo del pie (hallux) se desvía gradualmente hacia los demás dedos, formando un ángulo anómalo en la articulación metatarsofalángica. Esto provoca un bulto óseo en el costado del pie, que puede inflamarse y causar dolor, irritación o dificultad para calzar zapatos. Entre sus causas destacan el uso de calzado inadecuado o ajustado, ciertas anomalías biomecánicas del pie y factores hereditarios. La genética juega un papel importante, puesto que algunas personas heredan una forma de pie o alineación ósea que las hace más propensas a desarrollar juanetes.

Referencias: Arbeeva L (04/03/2020) – J Foot Ankle Res

4.1.9. Microsomía craneofacial

La microsomía craneofacial es una condición congénita caracterizada por el desarrollo asimétrico y subóptimo de las estructuras faciales y craneales, que puede afectar la mandíbula, los oídos y otras partes del rostro. La severidad de esta condición varía, pudiendo manifestarse en formas leves o en deformidades que comprometen funciones masticatorias y auditivas. Se cree que tanto factores genéticos como ambientales durante el desarrollo fetal contribuyen a su aparición. La predisposición genética en la microsomía craneofacial es significativa, ya que ciertos patrones hereditarios y variantes genéticas influyen en la formación y crecimiento de las estructuras faciales.

Referencias: Zhang YB (2016-02-08) – Nat Commun

4.1.10. Osteoartritis de cadera

La osteoartritis de cadera es una enfermedad degenerativa de las articulaciones que se produce por el desgaste del cartílago que recubre la articulación de la cadera, causando dolor, rigidez y pérdida de movilidad. A medida que el cartílago se deteriora, los huesos pueden rozar entre sí, generando inflamación y formación de osteofitos (espolones óseos), lo que agrava la limitación funcional. Es una condición progresiva que afecta principalmente a adultos mayores, pero también puede desarrollarse en personas más jóvenes debido a lesiones, obesidad o predisposición genética. La genética influye en el desarrollo de la osteoartritis de cadera, ya que variantes en genes relacionados con la estructura del cartílago y la inflamación articular pueden aumentar la predisposición a la enfermedad. Además, la dieta juega un papel clave en su prevención y manejo: una alimentación rica en ácidos grasos omega-3 (presentes en pescado y frutos secos), antioxidantes (como vitamina C y E) y colágeno puede ayudar a reducir la inflamación y proteger el cartílago. Por otro lado, el consumo excesivo de azúcares, grasas saturadas y alimentos ultraprocesados puede favorecer la inflamación y acelerar la progresión de la enfermedad. Mantener un peso saludable y realizar actividad física moderada y de fuerza también son factores clave para reducir la carga sobre la articulación y mejorar la calidad de vida.

Referencias: Styrkarsdottir U (2018-10-29) – Nat Genet

4.1.11. 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

4.1.12. Trastorno de la articulación temporomandibular

El trastorno de la articulación temporomandibular (ATM) es una afección que afecta la articulación que conecta la mandíbula con el cráneo, causando síntomas como dolor mandibular, dificultad para masticar, chasquidos o bloqueos en la mandíbula, dolores de cabeza y tensión en los músculos faciales. Puede ser causado por factores como el bruxismo (rechinar de dientes), el estrés, desalineaciones dentales, lesiones o enfermedades articulares como la artritis. Su diagnóstico se basa en la evaluación clínica, estudios de imagen (radiografías, resonancia magnética) y la historia del paciente. La genética puede influir en el desarrollo del trastorno de la ATM, ya que se han identificado variantes genéticas asociadas con la sensibilidad al dolor, la inflamación y la estructura ósea que pueden aumentar la predisposición a sufrir esta afección. Genes relacionados con la función neuromuscular también pueden afectar la resistencia y elasticidad de los tejidos articulares. Sin embargo, factores ambientales como el estrés, malos hábitos posturales y lesiones también desempeñan un papel clave, lo que indica que el trastorno es resultado de una combinación de predisposición genética y factores externos.

Referencias: Sanders AE (2017-01-12) –

5. Oncología

| 5.1. Sistema óseo

5.1.1. Osteosarcoma

El osteosarcoma es un tipo de cáncer óseo maligno que se origina en las células formadoras de hueso (osteoblastos), provocando el crecimiento de tumores agresivos en los huesos largos, especialmente en el fémur, la tibia y el húmero. Es más común en adolescentes y adultos jóvenes, ya que suele desarrollarse en áreas de rápido crecimiento óseo. Los síntomas incluyen dolor persistente en los huesos, hinchazón, fracturas espontáneas y limitación en el movimiento. El tratamiento suele incluir quimioterapia, cirugía y, en algunos casos, radioterapia, dependiendo de la extensión del tumor y la presencia de metástasis. La genética puede influir en la aparición del osteosarcoma, ya que se han asociado genes que están implicados en el control del crecimiento óseo y la reparación del ADN. Además, ciertas condiciones genéticas, como el síndrome de Li-Fraumeni y el retinoblastoma hereditario, aumentan el riesgo de desarrollar este tipo de cáncer.

Referencias: Savage SA et al (2013-06-02) – Nat Genet

5.1.2. Sarcoma de ewing

El sarcoma de Ewing es un tumor maligno que se origina principalmente en los huesos o en los tejidos blandos circundantes, afectando con más frecuencia a niños, adolescentes y adultos jóvenes. Se caracteriza por ser de rápido crecimiento y suele presentarse en la pelvis, fémur, costillas y huesos largos. Entre sus síntomas principales se incluyen dolor e inflamación en la zona afectada, además de fiebre y cansancio en casos más avanzados. El diagnóstico temprano y el tratamiento (que suele incluir quimioterapia, cirugía y radioterapia) son cruciales para mejorar el pronóstico. La genética juega un papel destacado en el sarcoma de Ewing, ya que se ha observado que la mayoría de los casos presentan una translocación cromosómica característica (t(11;22)) que fusiona los genes EWSR1 y FLI1, alterando los mecanismos que regulan el crecimiento celular. Aunque no existe una herencia directa como tal, ciertas predisposiciones genéticas pueden aumentar la susceptibilidad a presentar este tipo de tumor.

Referencias: Machiela MJ (2018-08-09) – Nat Commun