

Alias: Demo 1

ID: G001

Fecha: 22/7/2026

NEUROLOGÍA

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. Higiene del sueño	↗
1.1. Sueño	↗
2. Psiconutrición	↗
2.1. Hormonas	↗
2.2. Neurotransmisores	↗
2.3. Sistema nervioso	↗
3. Salud neurológica, cognitiva y sensorial	↗
3.1. Sistema nervioso	↗
4. Oncología	↗
4.1. Sistema nervioso	↗
5. Fitness	↗
5.1. Neurotransmisores	↗

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

Higiene del sueño

En higiene del sueño, la genética puede influir sobre neurotransmisores, respuesta al estrés y regulación del sueño. Esta información te ayuda a entender tus resultados y a valorar opciones basadas en evidencia si hicieran falta.

Sueño

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Insomnio  Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 24%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media

Psiconutrición

Ponemos en contexto rasgos genéticos ligados a neurotransmisión, recompensa y regulación del estrés que influyen en la conducta alimentaria. Conectamos estas señales con sensibilidad a azúcar y cafeína, patrones de antojos y control de la ingesta, para apoyar decisiones prácticas y sostenibles.

Hormonas

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Cortisol Variantes asociadas a niveles	 Percentil 32%	 Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de esta hormona

Neurotransmisores

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Niveles de dopamina Metabolización y número de receptores	 Percentil 57%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este neurotransmisor 👁 Podría indicar un buen equilibrio dopaminérgico
Niveles de oxitocina Número de receptores	 Percentil 25%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este neurotransmisor
Niveles de serotonina Síntesis y número de receptores	 Percentil 60%	OK Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este neurotransmisor 👁 Podría indicar un buen equilibrio serotoninérgico

Sistema nervioso

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Esquizofrenia NEW Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 61%	OK Predisposición en la media – Revisar historial clínico/familiar
Migraña Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 29%	OK Predisposición en la media – Revisar el riesgo de la intolerancia a la histamina y vitamina B2. Valorar la suplementación con B2 según síntomas reportados
Trastorno bipolar Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 58%	OK Predisposición en la media – Revisar historial clínico/familiar
Trastorno del espectro autista Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 74%	OK Predisposición en la media – Revisar historial clínico/familiar

Salud neurológica, cognitiva y sensorial

Analizamos variantes genéticas relacionadas con el funcionamiento del cerebro, la salud mental y los sentidos (vista y oído). Los resultados muestran tu predisposición genética a desarrollar ciertas patologías neurológicas, cognitivas o sensoriales, información que puede ser útil para la prevención y el acompañamiento clínico.

Sistema nervioso

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Alzheimer tardío  Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 17%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media – Revisar el informe de APOE disponible en NGENE
Astigmatismo Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 34%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Convulsiones febriles Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 25%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Degeneración macular Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 25%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Dolor de cabeza Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 60%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Epilepsia Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 29%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Esclerosis múltiple Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 100%	 Predisposición alta – Seguimiento neurológico estrecho y la implementación de estrategias preventivas y promoción de un estilo de vida saludable
Estrabismo Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 77%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Estrés postraumático Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 37%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Glaucoma Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 13%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Incapacidad para leer o trastorno específico del lenguaje Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 27%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Mareo por movimiento Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 61%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Narcolepsia Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 23%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Parkinson Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 66%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Retinopatía diabética Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 4%	 Predisposición baja – Valorar riesgo según historial clínico y familiar
Síndrome de piernas inquietas Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 82%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Síndrome de Tourette Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 44%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media
Temblor esencial Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 59%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a una predisposición media

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Trastorno de pánico Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 100%	 Predisposición alta – Valorar realizar un estudio clínico del gen NTRK3. Su desregulación puede afectar al sistema de memoria relacionado con el miedo.
Trastorno del déficit de atención e hiperactividad Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 1%	 Predisposición baja – Valorar riesgo según historial clínico y familiar
Trastorno depresivo Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 49%	 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 nervioso

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Glioblastoma Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 63%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Valorar factores externos como exposición a radiaciones y revisiones neurológicas periódicas
Glioma Variantes asociadas a su desarrollo	 Percentil 86%	 Predisposición en la media – Posee variantes genéticas asociadas a un riesgo medio – Vigilar posibles síntomas neurológicos y realizar chequeos regulares

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.

Neurotransmisores

Nombre	Resultado	Interpretación y consejo
Niveles de endorfinas Variantes asociadas a niveles	 Percentil 27%	 Niveles medios – Posee variantes genéticas que favorecen niveles medios de este neurotransmisor

1. Higiene del sueño

| 1.1. Sueño

1.1.1. Insomnio

El insomnio es un trastorno del sueño que puede presentarse como dificultad para conciliar el sueño (insomnio de inicio), despertares frecuentes durante la noche o despertar temprano por la mañana, antes de lo previsto (insomnio terminal). Sus causas son diversas e incluyen el estrés, trastornos psiquiátricos como la ansiedad o la depresión y factores genéticos, con una heredabilidad estimada cercana al 30%. En febrero de 2026 actualizamos el resultado de la predisposición genética basándonos en un estudio más reciente y con un mayor número de asociaciones genéticas que representan el 11% de heredabilidad.

Referencias: Stein MB (2018-03-08) – Mol Psychiatry

2. Psiconutrición

| 2.1. Hormonas

2.1.1. Cortisol

El cortisol es una hormona esteroide producida por las glándulas suprarrenales, situadas sobre los riñones. Como parte del sistema endocrino, es conocido por su papel en la respuesta al estrés del cuerpo y por ayudar a regular el metabolismo, la inflamación y la función del sistema inmunológico. También está involucrado en muchos otros procesos del cuerpo, como la regulación del sueño, la presión arterial y la función cardiovascular. Es a menudo llamado la "hormona del estrés" porque sus niveles aumentan en situaciones de estrés físico o psicológico. En la respuesta al estrés, el cortisol proporciona energía rápida al incrementar la glucosa en la sangre, mejorar el uso de glucosa en el cerebro y aumentar la disponibilidad de sustancias que reparan tejidos. Además, puede reducir las funciones que serían innecesarias o dañinas en una situación de lucha o huida, como los procesos digestivos, reproductivos y de crecimiento. Por lo tanto, unos niveles permanentemente alterados pueden influenciar negativamente en la salud. Concretamente el estrés crónico, que se asocia con niveles altos de cortisol, puede llevar a un aumento en la glucosa en sangre, favoreciendo un estado catabólico que puede agravar o contribuir al desarrollo de resistencia a la insulina y diabetes tipo 2. También se ha estudiado que puede influir en la distribución y acumulación de grasa corporal, así como suprimir el sistema inmune, haciendo al organismo más susceptible a infecciones y enfermedades.

Referencias: Pott J (2019-06-06) – J Clin Endocrinol Metab

| 2.2. Neurotransmisores

2.2.1. Niveles de dopamina

La dopamina es conocida como la "sustancia química del placer y la recompensa". Este neurotransmisor se forma a partir del aminoácido no esencial tirosina y está implicado en el placer, la euforia, la motivación y la concentración. Niveles bajos de dopamina pueden estar asociados con falta de motivación, fatiga y trastornos del estado de ánimo, como la depresión. Por el contrario, niveles elevados de dopamina pueden producir sensaciones de placer y satisfacción, pero también se ha visto que pueden estar asociados a una mayor tendencia a un comportamiento obsesivo-compulsivo. Es uno de los componentes del "cuarteto de la felicidad" y al igual que el resto necesita unirse a sus receptores correspondientes para provocar un efecto en nuestro sistema. Nuestro análisis se basa en variantes genéticas asociadas con el número de receptores de dopamina y con la capacidad catalítica de la enzima COMT que controla los niveles de dopamina. La tirosina está presente en alimentos ricos en proteínas. Alimentos como la carne, el pescado, los huevos, la soja, los productos lácteos y ciertas nueces y semillas son fuentes importantes de tirosina. Además, algunos estudios sugieren que ciertas frutas como el plátano y la manzana, así como vegetales ricos en antioxidantes, podrían tener efectos beneficiosos en la producción de dopamina.

Referencias: Pohjalainen T (1998-05-03) – Mol Psychiatry

2.2.2. Niveles de oxitocina

La oxitocina es una hormona y neurotransmisor producida principalmente en el hipotálamo y secretada por la glándula pituitaria. Es ampliamente conocida como la "hormona del amor" debido a su papel crucial en la reproducción, el comportamiento social y las relaciones emocionales. Es una de las hormonas que componen el "cuarteto de la felicidad" y está implicada en numerosas funciones humanas como la capacidad de aprendizaje, las contracciones en el momento del parto, actividad social... Este resultado se centra en la oxitocina como hormona implicada en el sentimiento de felicidad. Niveles bajos se han asociado con dificultades en la formación de vínculos sociales, problemas en la lactancia y condiciones de salud mental como la depresión y el autismo. Mientras que unos niveles altos se cree que pueden provocar contracciones uterinas intensas y prolongadas durante el parto, lo cual puede ser potencialmente perjudicial. No obstante, esto aún no está ampliamente demostrado. La oxitocina puede influir significativamente en el comportamiento alimentario y la dieta al tener un efecto supresor del apetito y aumentar la sensibilidad a las señales de saciedad, lo que ayuda a controlar el peso y prevenir la obesidad. Además, al reducir el estrés y los niveles de cortisol, la oxitocina puede disminuir la necesidad de comer en respuesta a emociones negativas, fomentando un comportamiento alimentario más saludable. También, al modular el sistema de recompensas del cerebro, puede influir en las preferencias por alimentos más saludables, lo que contribuye a una dieta balanceada. Existen tres genes implicados en los comportamientos sociales: OXT (gen estructural de la oxitocina), OXTR (receptor de la oxitocina) y CD38 (secreción de oxitocina). Tras la secreción de la oxitocina, dicho neuropéptido debe unirse a sus respectivos receptores para que tenga repercusión en nuestro organismo. Por ese motivo nuestro análisis se basa en la presencia o ausencia de variantes genéticas asociadas a los receptores de la oxitocina. La oxitocina tiene un papel multifacético que va más allá de la regulación del comportamiento social, impactando también en el comportamiento alimentario y la dieta. Al influir en el apetito, la saciedad, el manejo del estrés y las preferencias alimentarias, la oxitocina puede ser un factor importante en la promoción de hábitos alimentarios saludables y en la prevención y tratamiento de trastornos alimentarios. La comprensión de las vías genéticas que modulan la oxitocina puede ofrecer nuevas perspectivas para enfoques personalizados en la nutrición y la salud mental.

Referencias: Krueger F (2012-02-02) – Front Hum Neurosci

2.2.3. Niveles de serotonina

La serotonina a menudo es llamada la "sustancia química de la felicidad" porque contribuye a la sensación de bienestar y felicidad. Este neurotransmisor se forma a partir del aminoácido esencial triptófano y está implicado en la regulación del sueño, el apetito, la digestión, el aprendizaje y la memoria. Niveles bajos de serotonina se han vinculado con estados de ánimo deprimidos y trastornos como la depresión y la ansiedad. Los medicamentos antidepresivos como los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) trabajan aumentando los niveles de serotonina en el cerebro, lo cual puede mejorar el estado de ánimo. Por este motivo, analizamos variantes asociadas a receptores de serotonina y a la enzima encargada de la síntesis de serotonina a partir del triptófano. Algunos alimentos ricos en triptófano incluyen el pavo, los huevos, algunos lácteos, las nueces y las semillas. Sin embargo, para que el triptófano cruce la barrera hematoencefálica y se convierta en serotonina, a menudo se recomienda el consumo de carbohidratos, ya que estos estimulan la liberación de insulina, la cual permite que más triptófano ingrese al cerebro.

Referencias: Wigner P (2018-03-22) – J Cell Mol Med

| 2.3. Sistema nervioso

2.3.1. Esquizofrenia

La esquizofrenia es un trastorno mental que provoca una interpretación de la realidad distorsionada. Esta enfermedad suele manifestarse con alucinaciones, delirios y trastornos en el pensamiento. A pesar de tener un alto componente genético (entorno al 70% de herabilidad), el abuso de ciertas toxinas como el cannabis pueden potenciar la aparición de esta enfermedad; El 10% de las personas con esquizofrenia tienen un familiar cercano (padres, hermanos) que ha sido diagnosticado con ella.

Referencias: Trubetskoy V (2022-04-08) – Nature

2.3.2. Migraña

Dolor pulsátil intenso o una sensación de latido en la cabeza, generalmente de un solo lado. A menudo suele estar acompañada de náuseas, vómitos y sensibilidad a la luz y al sonido. Los ataques de migraña pueden durar de horas a días, y el dolor puede ser tan intenso que interfiere en tus actividades diarias. Más frecuente en mujeres.

Referencias: Gormley P (2016-06-20) – Nat Genet

2.3.3. Trastorno bipolar

Trastorno mental que causa cambios inusuales en el estado de ánimo, la energía, los niveles de actividad, la concentración y la capacidad de realizar las tareas cotidianas. Hay tres tipos de trastorno bipolar. Los tres tipos implican cambios claros en el estado de ánimo, la energía y los niveles de actividad. Estos estados de ánimo varían desde períodos de comportamiento extremadamente "arriba", eufórico, irritable o lleno de energía (conocidos como episodios maníacos) a períodos muy "bajos", tristes, indiferentes o sin esperanza (conocidos como episodios depresivos). El trastorno puede ser hereditario, y se estima que la heredabilidad de un mayor riesgo de trastorno bipolar es superior al 80%

Referencias: Hou L (2016-06-21) – Hum Mol Genet

2.3.4. Trastorno del espectro autista

El trastorno del espectro autista (TEA) es un grupo altamente hereditario y heterogéneo de fenotipos del neurodesarrollo diagnosticados en más del 1% de los niños. Las variantes genéticas comunes contribuyen sustancialmente a la susceptibilidad a los TEA, pero hasta la fecha no se han asociado sólidamente variantes individuales con los TEA; Actualmente, el 85-90% de los autismos son idiopáticos y los hombres tienen 4 veces mas posibilidades de desarrollarlo que las mujeres.

Referencias: Grove J (2019-03-01) – Nat Genet

3. Salud neurológica, cognitiva y sensorial

3.1. Sistema nervioso

3.1.1. Alzheimer tardío

La enfermedad de Alzheimer es la forma más común de demencia (entre el 60-80% de los casos) y por tanto se considera un trastorno neurocognitivo mayor. Engloba un conjunto de síntomas concurrentes cuyo síntoma principal es el deterioro cognitivo severo que afecta al funcionamiento y a las actividades de la vida diaria de las personas que la padecen. Entre los déficits cognitivos asociados a la enfermedad de Alzheimer se encuentran: problemas de memoria (p.ej. dificultades para reconocer o recordar los nombres de las cosas), problemas de orientación, deterioro en la capacidad de razonamiento y toma de decisiones. Considerando que el gen APOE es uno de los principales determinantes genéticos asociados a la enfermedad de Alzheimer, este resultado debe evaluarse conjuntamente con el informe de APOE disponible en NGENE. El genotipo e3/e3 indica un riesgo normal y es el más común en la población, prácticamente el 40% de la población presenta este resultado. Por otro lado, el genotipo e2/e2 y e2/e3 indican un riesgo menor de Alzheimer, pero aunque el riesgo sea menor, se recomienda mantener una salud cognitiva activa con una dieta saludable, ejercicio y estimulación mental constante. El genotipo asociado a una mayor predisposición a desarrollar Alzheimer es el e4/e4. Este resultado incrementa el riesgo significativamente de desarrollar Alzheimer.

Referencias: Zhang YR et al (2024-08-11) – [Alzheimers Dement](#)

3.1.2. Astigmatismo

El astigmatismo es una enfermedad muy común causada por una curvatura irregular de la córnea o lente del ojo. Si su córnea o lente no está curvada uniformemente, los rayos de luz no se refractan adecuadamente. Con el astigmatismo, tiene visión borrosa o distorsionada a distancias cercanas y lejanas.

Referencias: Shah RL (2018-02-05) – [Mol Vis](#)

3.1.3. Convulsiones febriles

Una convulsión febril es una convulsión en un niño provocada por una fiebre. La causa de la fiebre suele ser una infección. Las convulsiones febriles ocurren en niños pequeños con buen estado de salud, que tienen un desarrollo normal y que no han tenido síntomas neurológicos. Afortunadamente, estas convulsiones suelen ser inofensivas, duran pocos minutos y, por lo general, no son signos de un problema grave de salud. Las convulsiones febriles representan también un acontecimiento adverso grave y poco frecuente reconocido tras la vacunación contra el sarampión, las paperas y la rubéola (MMR).

Referencias: Feenstra B et al. (2014-10-26) – [Nat Genet](#)

3.1.4. Degeneración macular

Enfermedad degenerativa ocular que provoca alteraciones visuales importantes al afectar el centro de la retina, la mácula, y, por lo tanto, al centro del campo visual y a la visión de los detalles, tanto de cerca como de lejos. La DMAE es la principal causa de ceguera y de baja visión en nuestro país y en países desarrollados.

Referencias: Fritsche LG (2013-03-03) – [Nat Genet](#)

3.1.5. Dolor de cabeza

El dolor de cabeza o cefalea representa una de las formas más comunes de dolor en la raza humana. Generalmente el dolor de cabeza se presenta de forma intermitente. Tanto las cefaleas crónicas como las recidivantes pueden provocar dolor y angustia, pero es infrecuente que reflejen un problema grave de salud.

Referencias: Meng W (2018-01-31) – EBioMedicine

3.1.6. Epilepsia

Trastorno del sistema nervioso central (neurológico) en el que la actividad cerebral se vuelve anormal, lo que provoca convulsiones o períodos de comportamientos o sensaciones inusuales y, a veces, pérdida de conciencia. Según estimaciones, entre el 30-40% de las epilepsias tienen una predisposición genética previa, aunque no siempre es el único factor involucrado. La epilepsia puede ser causada por mutaciones en genes específicos, como en el caso del síndrome de Dravet, o por alteraciones genéticas más complejas que involucran múltiples genes. Además, aunque haya una predisposición genética, el desencadenante inicial puede ser un factor ambiental, como el consumo de sustancias. Un diagnóstico precoz y un análisis genético pueden ser fundamentales

Referencias: Anney RJ (2014-07-30) – Lancet Neurol

3.1.7. Esclerosis múltiple

Enfermedad del cerebro y la médula espinal (sistema nervioso central) que puede provocar discapacidad. En la esclerosis múltiple (EM), el sistema inmunitario ataca la vaina protectora (mielina) que recubre las fibras nerviosas y causa problemas de comunicación entre el cerebro y el resto del cuerpo. Con el tiempo, la enfermedad puede causar el deterioro o daño permanente de los nervios. Hay una posibilidad de 1 entre 40 de desarrollar esclerosis múltiple si nuestro padre o madre tiene EM. Si un gemelo tiene EM, el otro tendrá un riesgo del 25% de desarrollarla.

Referencias: International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (IMSGC) (2013-11-01) – Nat Genet

3.1.8. Estrabismo

El estrabismo se conoce como ojos bizcos y ocurre cuando los ojos no están alineados correctamente y apuntan en distintas direcciones. Normalmente está causado por una falta de coordinación entre los músculos de los ojos y existen diversos tipos y grados de estrabismo. El estrabismo convergente es el más frecuente (mirada desviada hacia la nariz), divergente (mirada hacia fuera), vertical (mirada hacia arriba o hacia abajo) o exoclotropía (giratorio).

Referencias: Plotnikov D (09/05/2019) – Hum Genet

3.1.9. Estrés postraumático

Enfermedad de salud mental desencadenada por una situación aterradora, que bien se haya experimentado o presenciado. Los síntomas pueden incluir reviviscencias, pesadillas y angustia grave, así como pensamientos incontrolables sobre la situación.

Referencias: Nievergelt CM (2014-10-30) – Psychoneuroendocrinology

3.1.10. Glaucoma

Grupo de afecciones oculares que dañan el nervio óptico, cuya salud es vital para tener una buena vista. Este daño a menudo se produce por una presión en el ojo más alta de lo normal. Si una persona de la familia padece glaucoma, el resto de miembros tienen 10 veces más posibilidades de desarrollar la enfermedad en un futuro. Los genes principales que provocan glaucoma incluyen el Gen MYOC, que se asocia principalmente a los casos de glaucoma juvenil

Referencias: MacGregor S (2018-07-27) – Nat Genet

3.1.11. Incapacidad para leer o trastorno específico del lenguaje

El trastorno específico del lenguaje se diagnostica cuando el lenguaje de un niño no se desarrolla normalmente y las dificultades no pueden explicarse por un desarrollo generalmente lento, anomalía física del aparato del habla, trastorno del espectro autista, etc. Más comúnmente resulta de la influencia combinada de múltiples variantes genéticas, cada una de las cuales se encuentra en la población general, así como de influencias ambientales.

Referencias: Gialluisi A (2014-07-28) – Genes Brain Behav

3.1.12. Mareo por movimiento

El mareo por movimiento es provocado por la exposición a una variedad de movimientos, como los viajes en barco, y uno de cada tres individuos es altamente susceptible al mareo por movimiento con heredabilidad estimada de 57-70%. Los síntomas del mareo por movimiento incluyen náuseas, vómitos, mareos... Existe una teoría que sugiere que el mareo por movimiento se da cuando el cerebro recibe información contradictoria durante el movimiento (señales de "movimiento" a la vez que el ojo percibe señales de "no movimiento").

Referencias: Hromatka BS (2015-01-26) – Hum Mol Genet

3.1.13. Narcolepsia

Trastorno crónico del sueño que se caracteriza por una somnolencia extrema durante el día y ataques repentinos de sueño. Las personas que padecen narcolepsia a menudo tienen dificultades para mantenerse despiertos durante períodos largos, sin importar las circunstancias. La narcolepsia puede provocar alteraciones graves en la rutina.

Referencias: Faraco J (2013-01-01) – PLoS Genet

3.1.14. Parkinson

Enfermedad progresiva del sistema nervioso que afecta el movimiento. Los síntomas comienzan gradualmente. A veces, comienza con un temblor apenas perceptible en una sola mano. Los temblores son habituales, aunque la enfermedad también suele causar rigidez o disminución del movimiento. La genética desempeña un papel significativo en la enfermedad de Parkinson, aunque no es la única causa. Se estima que la genética explica alrededor del 10% a 15% de todos los casos de Parkinson. En algunas familias, los cambios o mutaciones en ciertos genes pueden ser heredados o pasados de generación en generación.

Referencias: Chang D (2017-09-11) – Nat Genet

3.1.15. Retinopatía diabética

La retinopatía diabética es una causa principal de ceguera. Es una complicación ocular de la diabetes causada por el deterioro de los vasos sanguíneos que irrigan la retina. El daño a los vasos sanguíneos en la retina puede provocar que goteen líquido o sangre. Si la enfermedad progresa, se forman nuevos vasos sanguíneos y prolifera el tejido fibroso en la retina, lo que da como resultado una visión deteriorada, a medida que la imagen enviada al cerebro se vuelve borrosa. El diagnóstico de la retinopatía diabética se realiza al detectar las alteraciones retinianas características en un examen de fondo de ojo. En algunos casos, es necesario visualizar los vasos sanguíneos mediante la prueba denominada angiografía fluoresceínica.

Referencias: Grassi MA (2011-03-26) – Hum Mol Genet

3.1.16. Síndrome de piernas inquietas

Afección que causa un impulso incontrolable de mover las piernas, por lo general, debido a una sensación incómoda. Suele ocurrir por la tarde o la noche, cuando se está sentado o recostado. El movimiento alivia temporalmente la sensación desagradable. Es un trastorno hereditario de causa desconocida, aunque se sospecha que la afección puede deberse a un desequilibrio de la dopamina, una sustancia química del cerebro que envía mensajes para controlar el movimiento de los músculos.

Referencias: Schormair B (2017-11-01) – Lancet Neurol

3.1.17. Síndrome de Tourette

Trastorno neuropsiquiátrico caracterizado por la presencia de tics motores y al menos un tic fónico. Las manifestaciones de la enfermedad suelen aparecer antes de los 10 años (normalmente entre los 3 y los 8 años). Un síntoma característico del síndrome de Tourette es la emisión involuntaria de palabras obscenas o comentarios despectivos conocida como coprolalia. Sin embargo, este síntoma únicamente se da en aproximadamente el 10% de los pacientes y es más frecuente en varones.

Referencias: Yu D et al. (2019-03-01) – Am J Psychiatry

3.1.18. Temblor esencial

Trastorno del sistema nervioso (neurológico) que causa movimientos involuntarios y rítmicos. Si bien puede afectar a prácticamente cualquier parte del cuerpo, el temblor se presenta con mayor frecuencia en las manos, especialmente al hacer tareas simples, como beber de un vaso o atarse los cordones. A pesar de la fuerte presencia de la herencia en el riesgo de sufrir temblor esencial, se han identificado sólo unas pocas variantes genéticas. Todo indica que la mayor parte de los casos se deberían a una sinergia entre componentes genéticos multifactoriales y factores ambientales. El temblor hereditario no es grave, pero normalmente empeora con el tiempo y puede ser intenso en algunas personas. Otros trastornos no causan temblor hereditario, aunque este a veces se confunde con la enfermedad de Parkinson.

Referencias: Muller SH (2016-10-20) – Brain

3.1.19. Trastorno de pánico

El trastorno de pánico se caracteriza por ataques repentinos y repetidos de miedo que duran varios minutos o más. Estos ataques se caracterizan por una ola repentina de temor o incomodidad, o bien, una sensación de pérdida de control, incluso cuando no hay un peligro real o un factor desencadenante claro. La genética juega un papel significativo en el trastorno de pánico. Se estima que la aportación de la genética a la ocurrencia del trastorno se sitúa alrededor del 40%. Los estudios con gemelos indican la presencia del trastorno es de 2 a 5 veces más elevada que entre gemelos dizigotos. El gen NTRK3 es un factor de susceptibilidad genética al trastorno de pánico. La desregulación de este gen puede producir cambios en el desarrollo del cerebro que resultan en que el sistema de memoria relacionado con el miedo no funcione correctamente, lo que puede contribuir a la formación exagerada de recuerdos de miedo y a la sobreactivación del hipocampo y la amígdala. En casos susceptibles se debe considerar el diagnóstico clínico basado en este gen.

Referencias: Forstner AJ (2019-11-11) – Mol Psychiatry

3.1.20. Trastorno del déficit de atención e hiperactividad

Trastorno mental del tipo neurodesarrollo. Se caracteriza por hiperactividad y comportamientos impulsivos y de falta de atención que dificultan la vida diaria. Afecta a un 5% de los niños y niñas, y puede persistir en la edad adulta en dos de cada tres afectados. Su desarrollo depende de factores ambientales y genéticos, pero es la genética la que tiene un mayor peso: se calcula que explica el 74% de su variabilidad. Más del 90% de las variantes asociadas al TDAH influyen en el desarrollo de la esquizofrenia y la depresión mayor, y el 84% se relacionaban con el trastorno del espectro autista. Es caso de sospecha, hay que valorar síntomas como impulsividad, desorganización y problemas para establecer prioridades, escasas habilidades para administrar el tiempo, problemas para realizar múltiples tareas a la vez, etc. La histamina, un compuesto orgánico nitrogenado involucrado en las respuestas inmunitarias locales, también regula funciones fisiológicas en el intestino y actúa como un neurotransmisor en el cerebro. La liberación y degradación de la histamina pueden estar asociadas con varios trastornos neurológicos y psiquiátricos como el TDHA influyendo en los niveles de atención y actividad. Se ha sugerido que las anomalías en las vías histaminérgicas podrían estar implicadas, por lo que es importante revisar el resultado de intolerancia a la histamina para ver si existe algún problema de metabolización que pudiera estar afectando a este nivel.

Referencias: Demontis (2017-01-01) – Nat Genet

3.1.21. Trastorno depresivo

La depresión (trastorno depresivo mayor) es una enfermedad médica común y grave que afecta negativamente a la forma de sentir, de pensar y de actuar. Los estudios familiares y de gemelos han demostrado que la contribución de los factores genéticos al riesgo de depresión es significativa, con una tasa de heredabilidad del 37%

Referencias: Wray NR (2018-04) – Nat Genet

4. Oncología

| 4.1. Sistema nervioso

4.1.1. Glioblastoma

El glioblastoma (GBM) es la forma más agresiva de glioma, caracterizado por un crecimiento rápido y una alta capacidad de infiltración en el tejido cerebral. Sus síntomas incluyen, entre otros, dolores de cabeza intensos, náuseas, alteraciones neurológicas y cambios en la personalidad. Se han identificado ciertas alteraciones genéticas que predisponen a su desarrollo, y factores como el envejecimiento y la radiación craneal previa pueden incrementar el riesgo. A pesar de su agresividad, tratamientos que combinan cirugía, radioterapia y quimioterapia siguen siendo esenciales para mejorar la calidad de vida del paciente.

Referencias: Ostrom QT (2018-05-09) – Sci Rep

4.1.2. Glioma

El glioma es un tipo de tumor que se origina en las células gliales del cerebro o la médula espinal. Dependiendo de la ubicación y grado de malignidad, puede manifestarse con síntomas como dolores de cabeza, convulsiones o problemas cognitivos. Además de los factores hereditarios, la exposición a radiación ionizante, un sistema inmunológico comprometido y ciertas mutaciones genéticas contribuyen a su aparición. Un diagnóstico temprano y un abordaje multidisciplinario son determinantes en el pronóstico de esta enfermedad.

Referencias: Melin BS (2017-03-27) – Nat Genet

5. Fitness

| 5.1. Neurotransmisores

5.1.1. Niveles de endorfinas

El ejercicio físico desencadena la liberación de endorfinas en el cuerpo, unos neurotransmisores que ayudan a reducir la percepción del dolor y generar una sensación de bienestar. Esta respuesta fisiológica se produce especialmente durante actividades aeróbicas intensas, como correr o nadar. La liberación de endorfinas durante el ejercicio contribuye a la llamada "euforia del corredor", un estado de satisfacción y mejora del estado de ánimo experimentado por muchas personas después de hacer ejercicio. Este fenómeno es parte de por qué el ejercicio regular se asocia con beneficios para la salud mental y emocional, como la reducción del estrés, la mejora del estado de ánimo y la promoción del sueño saludable. Se ha encontrado evidencia de que la producción y la sensibilidad a las endorfinas pueden estar influenciadas por factores genéticos. Los resultados de este análisis se basan en un estudio científico que asocia una única variante genética con cambios en los niveles de proteínas en población alemana. No obstante, el estudio se replicó en población asiática y árabe haciendo de esta variante genética un hallazgo sólido.

Referencias: Suhre K (2017-02-27) – Nat Commun