

GeneWell

Informe sobre la prueba de ADN

SAMPLE

Fecha de orden DATE

Introducción

La prueba GeneWell está dirigida a todos aquellos que consideran que la salud y el bienestar son esenciales y están dispuestos a conocer con detalle sobre los riesgos que pueden afectar a su salud diaria.

Por lo tanto, se trata de una excelente opción. De una prueba diseñada con el objetivo de incluir importante información sobre sus genes.

En el presente informe podrá encontrar toda la información necesaria sobre sus riesgos personales y así poder cambiar sus hábitos de salud si fuera necesario.

Nuestro objetivo en Asper Wellness es traducir los datos genéticos en respuestas claras y así ayudar a las personas a tomar decisiones basadas en sus predisposiciones y riesgos genéticos.

Nuestros expertos le explicarán al detalle sobre los resultados de sus pruebas para así encontrar soluciones personales y llevar a cabo una vida saludable. No dude en contactar con nosotros si tuviera alguna duda.

Antes de ver los resultados

Nuestro sistema de evaluación de riesgos se basa en los últimos estudios científicos y médicos; estudios disponibles en las revistas médicas y científicas más respetadas. Por tanto, usted podrá conocer sobre sus condiciones médicas al igual que los riesgos que implican en su salud con el objetivo de recibir una serie de recomendaciones, todas ellas detalladas en dicho informe.

Después de esta introducción podrá ver una tabla que muestra la correlación de los riesgos de su enfermedad con los riesgos medios de la población europea.

El capítulo sobre los resultados de la prueba contienen una descripción más detallada de los resultados junto con los círculos de riesgo de la enfermedad y formas de reducir dicho riesgo.

El siguiente capítulo, Descripción General de las Enfermedades, proporciona una breve descripción sobre éstas.

Si desea obtener más información acerca de sus marcadores genéticos, ésto podrá hacerlo consultando la

tabla de marcadores genéticos. La última página de éste informe incluye también un glosario.

El Riesgo es la probabilidad de que desarrolle una afección en algún momento de su vida. El cálculo de riesgo toma en cuenta los marcadores genéticos examinados y el riesgo promedio de por vida.

El riesgo promedio se calcula sobre la base de los datos recogidos de individuos de ascendencia europea. Se puede comparar con el riesgo de población promedio que se muestra en el segundo círculo. Tenga en cuenta que el cálculo del riesgo no cubre otros factores que no sean genéticos.

Factores ambientales como el tabaco, la dieta, el estrés y la actividad física juegan un papel importante en el desarrollo de las condiciones de esta prueba. Que su riesgo sea bajo no garantiza que no tenga la enfermedad o en caso de alto riesgo puede que no desarrolle la enfermedad en toda su vida.

La susceptibilidad genética a enfermedades o afecciones complejas se determina como la consecuencia de los efectos conjuntos de muchos genes, a menudo interactuando entre sí y con el medio ambiente. Por lo tanto, al evaluar el riesgo de enfermedad, la información genética es sólo uno de los factores en el desarrollo de la enfermedad. Factores ambientales y de estilo de vida también juegan un papel importante. El riesgo total de desarrollar la enfermedad no puede basarse únicamente en la evaluación de los resultados de las pruebas genéticas. Para la mayoría de las condiciones o enfermedades, los genes que conocemos y que se analizan en esta prueba son solo responsables de una pequeña fracción del riesgo. El aumento del riesgo de desarrollar la enfermedad no significa necesariamente la aparición de la enfermedad, al igual que lo contrario. Sin embargo, la enfermedad puede estar presente en pacientes de bajo riesgo si los factores ambientales u otros factores de riesgo desconocidos disminuyen o aumentan la probabilidad de contraer la enfermedad. La evaluación del riesgo toma en cuenta el riesgo en la población general, lo que no significa un riesgo individual para cada miembro de la población.

En la interpretación de la prueba genética, debe tenerse en cuenta que los conocimientos actuales sobre la genética de la enfermedad o trastorno patógeno, o sobre las interacciones de varios genes, pueden ser incompletos. La interpretación actual de la prueba genética puede estar sujeta a cambios en el futuro debido a la publicación de nuevos estudios científicos. Las recomendaciones de dieta y salud personal se basan en los datos presentados en el cuestionario, y cualquier información inexacta o que falte puede resultar engañosa. Este informe se le proporciona solamente a efectos informativos y no reemplaza su visita al médico.

Asper Biotech, sus divisiones, empresas matrices o sus empleados no serán responsables de ningún daño directo, consecuencial, indirecto o de cualquier otro tipo que surja de la realización de pruebas genéticas o el uso de resultados de pruebas genéticas. Esto incluye responsabilidad por lesiones personales o muerte.

Sumario

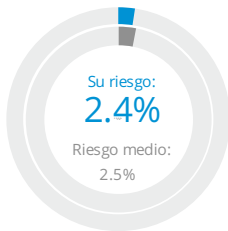
Enfermedad	Nivel de riesgo	Su riesgo %	Riesgo medio %	Riesgo genético
Aneurisma intracraneal	inferior	2.1	3.2	0.66
Artritis Reumatoide	superior	4.9	1.7	2.9
Calvicie de patrón masculino	superior	90	80	1.5
Cáncer colorrectal	inferior	3.6	5.3	0.68
Cáncer de mama	promedio	0.1	0.1	0.9
Cáncer de próstata	superior	30	16	1.9
Cáncer de pulmón	inferior	3.9	7.8	0.51
Cáncer de vejiga	promedio	3.8	4.1	0.93
Cáncer gástrico	promedio	1	0.98	1
Carcinoma basocelular	inferior	30	33	0.9
Consumo de azúcar	promedio			
Diabetes Tipo 1	superior	1.4	0.59	2.4
Diabetes Tipo 2	superior	42	33	1.3
Emicrania con aura	promedio	20	18	1.1
Enfermedad arterial periférica	inferior	12	15	0.85
Enfermedad biliar	superior	21	12	1.7
Enfermedad celíaca	inferior	0.05	1	0.05
Enfermedad coronaria	inferior	28	47	0.61

Enfermedad	Nivel de riesgo	Su riesgo %	Riesgo medio %	Riesgo genético
Enfermedad de Alzheimer	inferior	3.5	10	0.35
Enfermedad de Graves	inferior	0.56	1.2	0.48
Esclerosis Múltiple	inferior	0.02	0.06	0.27
Fibrilación auricular	inferior	21	26	0.79
Glaucoma de Exfoliación	inferior	1.9	15	0.13
Glaucoma primario de ángulo abierto	inferior	1.6	2.1	0.78
Lupus eritematoso sistémico	inferior	0.05	0.21	0.22
Melanoma	inferior	2	3	0.67
Metabolismo del folato	aumentado			
Metabolismo Vitamina B12	inferior			
Metabolismo Vitamina B6	promedio			
Metabolismo Vitamina D	aumentado			
Obesidad	inferior	22	37	0.6
Osteoporosis	promedio	12	13	0.91
Psoriasis	promedio	2.4	2.5	0.95
Tromboembolismo venoso	inferior	4	5	0.8

Los resultados sobre su test

ENFERMEDADES AUTOINMUNES

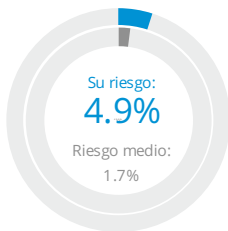
Psoriasis



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar Psoriasis corresponde al riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene un riesgo genético promedio, se le aconseja:

- Evitar los desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad, así como el estrés, el tabaquismo y la obesidad.

Artritis Reumatoide (AR)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar RA es 2.9 Veces más alto que el riesgo promedio en la población. Para reducir el riesgo se recomienda encarecidamente lo siguiente:

- Haga ejercicio regularmente la mayoría de los días de la semana
- Mantenga un nivel de peso saludable (IMC menor de 25)
- Evite fumar
- Maneje su estrés
- Intente realizarse exámenes físicos regulares

Lupus Eritematoso Sistémico (SLE)

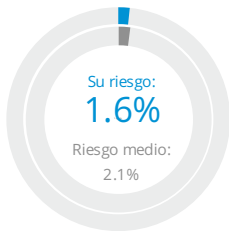


El análisis de marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar SLE es 0.2 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se recomienda:

- Evite los desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad, tales como la exposición química, las infecciones (parvovirus, hepatitis C) y el tabaquismo.

ENFERMEDADES OCULARES

Glaucoma primario de ángulo abierto (POAG)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar POAG es 0.8 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Mantener una dieta saludable rica en vitaminas y nutrientes
- Evite grandes cantidades de cafeína
- Beba una cantidad regular de líquido
- Haga que su presión intraocular se mida regularmente

Glaucoma de Exfoliación

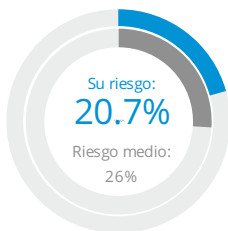


El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar glaucoma de exfoliación es 0.13 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Mantener una dieta saludable rica en vitaminas y nutrientes
- Evite grandes cantidades de cafeína
- Haga que su visión sea examinada regularmente por un oftalmólogo

ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES

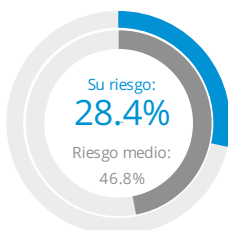
Fibrilación auricular (FA)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar FA es 0.8 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Comer alimentos saludables para el corazón (bajos en sal, sin grasas saturadas, ricos en verduras, frutas y granos enteros)
- Haga alguna actividad física todos los días
- Mantenga un peso saludable (IMC por debajo de 25)
- Limite el consumo de alcohol y evite fumar

Enfermedad coronaria (CAD)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar CAD es 0.6 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Mantener su IMC por debajo de 25
- Evite fumar
- Haga que su sangre se evalúe regularmente sobre el nivel de colesterol (LDL, HDL, colesterol total) y triglicéridos
- Evitar el estrés

Aneurisma intracraneal (IA)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar IA es 0.7 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene el riesgo genético promedio, se le aconseja:

- Evitar los desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad, como el tabaco o el abuso de alcohol y drogas
- Coma bien y haga ejercicio regularmente
- Realícese exámenes físicos regulares

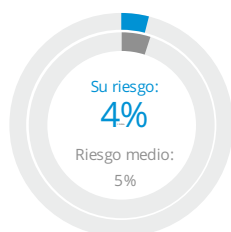
Enfermedad arterial periférica (PAD)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar PAD es 0.9 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Evitar fumar tanto de manera activa como pasiva
- Coma una dieta sana y equilibrada (mantenga su IMC <25)
- Haga ejercicio de manera regular

Tromboembolismo venoso (TEV)

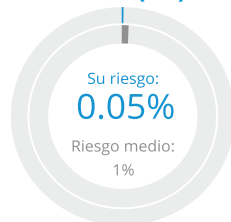


El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar TEV es 0.8 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Mantener su IMC por debajo de 25
- Beba suficiente agua
- Evite fumar
- Realizar ejercicio moderado regular

ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS

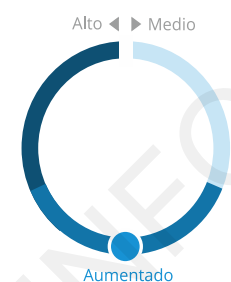
Enfermedad celíaca (CD)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar CD es muy bajo. Aunque su riesgo genético es muy bajo, se le aconseja:

- Evitar los desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad, tales como el estrés severo, cualquier lesión física o infección

Metabolismo del folato (FM)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar enfermedades asociadas a FM es moderadamente más alto que el riesgo promedio en la población. El genotipo CT detectado proporciona ~60% de la actividad esperada de la enzima MTHFR, en comparación con el genotipo CC más común, que explica la actividad enzimática normal. Para reducir el riesgo se recomienda:

- Limite los alimentos ricos en metionina (nueces de brasil, carne, queso, etc.)
- Coma alimentos ricos en vitaminas del complejo B
- Consulte a su médico acerca de la ingesta adicional de ácido fólico

Enfermedad biliar (GSD)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar GSD 1.7 es mayor que el riesgo promedio en la población. Para reducir el riesgo se recomienda encarecidamente:

- Beba suficiente agua
- Evite el consumo alto de grasas saturadas y la ingesta excesiva de fibra dietética
- Si piensa bajar de peso, hágalo lentamente (no más de 0,5-1 kg) por semana

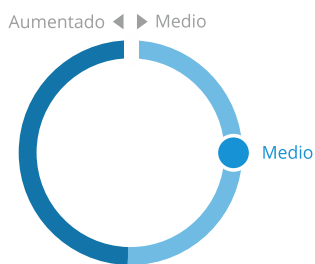
Enfermedad de Graves (GD)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar GD es 0.5 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Evitar los factores desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad, como la asfixia o el estrés

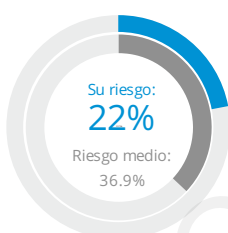
Mayor consumo de azúcar



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su genotipo indica un consumo promedio de productos alimenticios dulces. Para evitar el exceso de consumo de productos alimenticios dulces, se recomienda:

- Evitar productos alimenticios confeccionados
- Reemplazar los productos edulcorados con productos elaborados con ingredientes naturales
- Evitar consumir refrescos, jugo enlatado endulzado, bebidas de agua que lleven vitaminas y bebidas energéticas

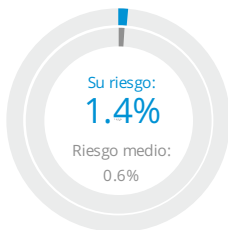
Obesidad



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar obesidad es 0.6 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Comer alimentos frescos y saludables
- Evitar la comida rápida
- Haga al menos 30 minutos de ejercicio físico todos los días

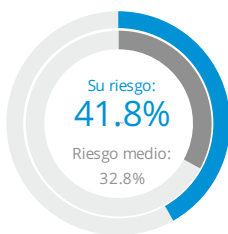
Diabetes Tipo 1 (T1D)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar T1D es mayor que el riesgo promedio en la población. Para reducir el riesgo se recomienda encarecidamente:

- Asegurar la ingesta pre y probiótica en su dieta para mantener la microbiota normal
- Tener niveles de azúcar en la sangre monitoreados regularmente
- Realizar exámenes físicos regulares

Diabetes tipo 2 (DT2)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar DT2 es 1.3 veces mayor que el riesgo promedio en la población. Para reducir el riesgo se recomienda encarecidamente:

- Mantener su IMC por debajo de 25
- Comer correctamente y seguir una dieta saludable
- Controlar regularmente su nivel de glucosa en la sangre
- Hacer al menos de 30 a 60 minutos de actividad física diaria
- Realizar exámenes físicos regulares

Metabolismo Vitamina B12

Aumentado ◀ ▶ Inferior



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar deficiencia de vitamina B12 es inferior al riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Asegúrese de una dieta rica en vitamina B12 (o use un suplemento si es vegano)
- Evite fumar y consuma alcohol con moderación
- Límite de la ingesta de cafeína

Metabolismo Vitamina B6

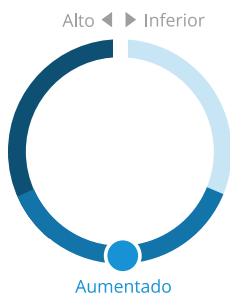
Aumentado ◀ ▶ Medio



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar deficiencia de vitamina B6 corresponde al riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene el riesgo genético promedio, se le aconseja:

- Asegurarse de que su dieta es rica en vitamina B6
- Evitar fumar y consumir alcohol con moderación
- Limitar la ingesta de cafeína

Metabolismo Vitamina D



El análisis de marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar deficiencia de vitamina D es moderadamente mayor que el riesgo promedio en la población. Para reducir el riesgo se recomienda:

- Tomar alimentos ricos en vitamina D (huevos, pescado, yogur, etc...)
- Asegurarse de una exposición suficiente a la luz solar (en la cara y en los brazos durante, al menos, 30 min al día)
- Revise sus niveles de vitamina D regularmente
- Pregunte a su médico sobre su ingesta de vitamina D

ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

Enfermedad de Alzheimer (EA)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar AD es 0,35 veces inferior al riesgo medio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Hacer ejercicios diarios regulares
- Comer apropiadamente
- Evite fumar
- Duerma lo suficiente
- Intente mantenerse activo y estimulado mentalmente

Emicrania con aura (MA)



El análisis de marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar MA se corresponde con el riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene el riesgo genético promedio, se le aconseja:

- Evitar los desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad tales como el tabaco, el alcohol, el estrés, la ansiedad, la falta de alimentos y el sueño

Esclerosis Múltiple (EM)

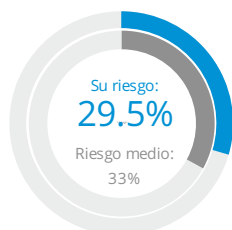


El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar EM es 0.3 veces menor que el riesgo promedio en la población. Aunque su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Evitar los desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad tales como el tabaco.
- Aliviar el estrés
- Coma una dieta equilibrada y haga ejercicio con regularidad

ENFERMEDADES ONCOLÓGICAS

Carcinoma basocelular (BCC)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que el riesgo personal de desarrollo BCC es 0.9 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Utilizar al menos un crema solar SPF 15
- Evite las lámparas y camas de bronceado
- Revise su piel con regularidad y consulte con su médico acerca de los cambios

Cáncer de vejiga



El análisis de marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar cáncer de vejiga corresponde al riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene el riesgo genético promedio, se le aconseja:

- Evite fumar tanto de manera activa como pasiva
- Evite la exposición química
- Beba agua durante todo el día
- Vigile sus procedimientos de micción
- Intente realizarse exámenes físicos regulares

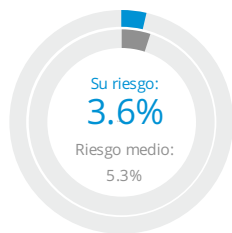
Cáncer de mama



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar MBC corresponde al riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene el riesgo genético promedio, se le aconseja:

- Hacer ejercicio regularmente la mayoría de los días de la semana
- Elija una dieta saludable para mantener un peso normal
- Beba alcohol con moderación, si es que lo hace
- Intente realizarse exámenes físicos regulares.

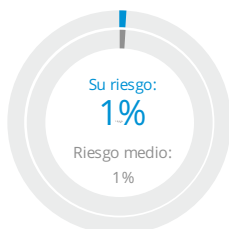
Cáncer colorrectal (CC)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar CC es 0.7 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Tomar una dieta rica en verduras, frutas y granos integrales
- Evite fumar y beba alcohol con moderación, si es que lo hace
- Intente hacer ejercicio la mayoría de los días de la semana

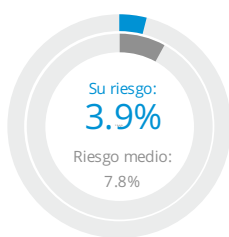
Cáncer gástrico (GC)



El análisis de marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar GC corresponde al riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene el riesgo genético promedio, se le aconseja:

- Reducir los alimentos salados, escabechados o ahumados en su dieta
- Tome una amplia variedad de frutas y verduras
- Evite fumar

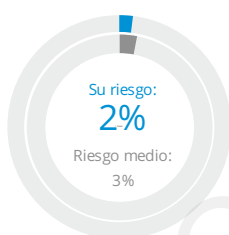
Cáncer de pulmón (LC)



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar LC es 0.5 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Evitar los desencadenantes que pueden conducir a la enfermedad tales como el tabaco y la exposición a otros productos químicos (arsénico, asbesto, sílice, etc...)
- Realice la prueba para detectar el radón en su hogar
- Asegúrese de tomar una dieta saludable y rica en frutas y verduras

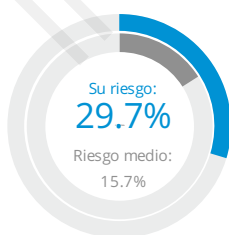
Melanoma



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar melanoma es 0.7 Veces Inferior que el riesgo promedio en la población. A pesar de que su riesgo genético es bajo, se le aconseja:

- Usar al menos un protector solar de SPF 15
- Evite las lámparas y camas de bronceado
- Revise su piel con regularidad, consulte a su médico acerca de los cambios

Cáncer de próstata (PC)

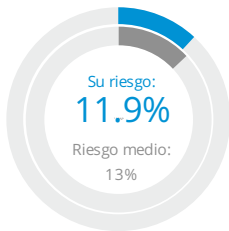


El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar PC es 1.9 Veces más alto que el riesgo promedio en la población. Para reducir el riesgo se recomienda encarecidamente lo siguiente:

- Hacer ejercicio regularmente la mayoría de los días de la semana
- Tomar una dieta rica en verduras y frutas
- Agregue los alimentos que contienen fitoestrógenos a su dieta (tofu, soya, soja, etc...)
- Intente realizarse exámenes físicos regulares

OTRAS CONDICIONES

Osteoporosis



El análisis de los marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar osteoporosis corresponde al riesgo promedio en la población. A pesar de que usted tiene el riesgo promedio, se le aconseja:

- Hacer ejercicio regularmente
- Incluir alimentos ricos en calcio y vitamina D en su dieta
- Evite fumar y beber alcohol

Calvicie de patrón masculino (MPB)



El análisis de marcadores genéticos mostró que su riesgo personal de desarrollar MPB es 1.5 Veces más alto que el riesgo promedio en la población. Para reducir el riesgo se recomienda encarecidamente lo siguiente:

- Evite el estrés
- Asegúrese de una ingesta suficiente de nutrientes en su dieta

Descripción general de las enfermedades

El **aneurisma intracraneal (IA)** se caracteriza por la debilidad en la pared de una arteria cerebral con consecuencias devastadoras. Su incidencia es del 5% al 10% en todo el mundo y la enfermedad es más común en mujeres que en hombres. Su tratamiento tiene en cuenta los factores fisiológicos e individuales, la localización de los vasos, su tamaño y morfología, la presencia de trombos, la edad, la historia clínica y familiar y la salud general del paciente. Factores de riesgo de IA: Lesiones en la cabeza / Deficiencia de estrógeno en la menopausia / Malformación arteriovenosa / Estenosis de la arteria carótida / Enfermedad renal poliquística autosómica dominante / Síndrome de Marfan / Síndrome de Danlos / Neurofibromatosis / Antecedentes familiares.

La **artritis reumatoide (AR)** es una enfermedad inflamatoria autoinmune que afecta a las articulaciones. Conlleva a la pérdida de la función articular debido a la pérdida de músculo alrededor de la articulación afectada, causando dolor e hinchazón. La fase aguda de la enfermedad conduce a trastornos cardiovasculares y otras comorbilidades. La incidencia mundial varía entre el 0,5% y el 1% y su tratamiento es sintomático. Los medicamentos se usan para reducir la inflamación y aliviar el dolor en combinación con terapia física y ocupacional. El objetivo principal del tratamiento es la remisión sin inflamación articular activa. La cirugía puede ser necesaria si las articulaciones están severamente dañadas. Factores de riesgo de la AR: Historial familiar / Género (mujer) / Edad (mayormente entre 40-60 años) / Tabaco / Obesidad.

La **calvicie de patrón masculino (MPB)** es la causa más común de pérdida de cabello en los hombres. Esta

enfermedad es causada por el intercambio genético en el folículo piloso. La heredabilidad estimada de MPB es de un 80%. No existe una forma conocida de prevenir la calvicie aunque los medicamentos son una de las opciones de tratamiento. Pelucas y postizos se utilizan como alternativa al tratamiento médico. Factores de riesgo MBP: Etnicidad/ Hipertrofia prostática / Antecedentes familiares (lado materno) / Trastornos del tiroides / Uso de esteroides anabólicos / Insuficiencia renal crónica / Sobredosis de vitamina A / Deficiencia de hierro.

El **cáncer colorrectal (CC)**, también conocido como cáncer de colon, se produce cuando se forman células cancerosas en el tejido del colon. El CC es una de las principales causas de mortalidad en todo el mundo, representando el 9% de todas las incidencias de cáncer. Afecta a hombres y mujeres por igual y aparece principalmente en los países desarrollados. La probabilidad de supervivencia depende en gran medida de la etapa del diagnóstico. El CC comienza principalmente con la formación de grupos no cancerosos de células, llamados pólipos adenomatosos, que pueden convertirse en cáncer durante el período de latencia. El tratamiento de pólipos es una de las prevenciones más importantes. Factores de riesgo: Edad avanzada / Pólipos adenomatosos / Antecedentes familiares / Síndromes hereditarios / Enfermedad inflamatoria intestinal (enfermedad de Crohn y colitis) / Dieta rica en grasa y carne roja / Obesidad / Tabaco / Abuso de alcohol.

El cáncer de mama masculino (MBC) es un trastorno poco frecuente y que representa menos del 1% de casos en el mundo. Se detecta principalmente entre los 60-70 años de edad y está altamente asociado con la hormona del estrógeno. Por tanto, con el envejecimiento, una proporción significativa de los estrógenos masculinos se degeneran mientras que la actividad de la aromatasa se vuelve más alta, proporcionando una fuente directa de estímulos oncogénicos. La heredabilidad estimada del MBC es de hasta un 10% y sus síntomas son similares a los que aparecen en mujeres. El tratamiento depende del tipo, etapa del cáncer y de la salud general del paciente. La cirugía es el tratamiento inicial más común acompañado de quimioterapia, radioterapia y terapia hormonal. Factores de riesgo de MBC: Radioterapia / Antecedentes familiares de cáncer de mama / Enfermedades relacionadas con niveles elevados de estrógenos (síndrome de Klinefelter, cirrosis hepática) / Ingesta de estrógenos (usados para el tratamiento del cáncer de próstata) o manipulación hormonal (procedimientos de cambio de sexo).

El cáncer de próstata (CP) se localiza principalmente en la próstata masculina (glándula que produce líquido seminal). Su detección temprana puede permitir un tratamiento con éxito. La incidencia de PC aumenta en los países industrializados y representa el 9,7% a nivel mundial. La edad media de los pacientes con PC es de 72 a 74 años y tiene un largo período de latencia, variando de 5 a 15 años. Los estudios reflejan que su heredabilidad es del 43% y está asociado a dietas que incluyen un alto consumo de grasa, carne roja y productos lácteos. Las opciones de tratamiento incluyen radioterapia, tratamiento hormonal, cirugía, criocirugía o quimioterapia. Para un PC muy temprano y asintomático, el tratamiento inmediato puede no ser necesario por lo que se recomienda un seguimiento regular para monitorear la progresión del PC. Factores de riesgo de la PC: Edad avanzada / Antecedentes familiares de cáncer de próstata o de mama / Tabaco.

El cáncer de pulmón (LC) ocurre cuando las células cancerosas se forman en las células que recubren los conductos de aire que van a los pulmones. LC sigue siendo la principal causa de muerte tanto en hombres como en mujeres en todo el mundo. Su heredabilidad representan el 8%. El factor ambiental más importante que causa este tipo de cáncer es la exposición al humo del tabaco ya sea de manera activa o pasiva (85% de todos los casos). Tiene mayor incidencia en mujeres (> 60 años) que en hombres. Hasta la fecha, dejar de fumar ha demostrado reducir el riesgo de LC. Las opciones de tratamiento incluyen cirugía, quimioterapia, radioterapia o terapia farmacológica. Factores de riesgo LC: Fumar / Fumador pasivo / Exposición al gas radón / Combustibles de biomasa / Quema de carbón / Exposición al arsénico, amianto, sílice / Combustibles sólidos al cocinar y calentar (formaldehído y benceno) / Género (mujer).

El cáncer de vejiga aparece principalmente después de los 40 años. La media de edad al momento del diagnóstico es de 73. El trastorno ocurre 3-4 veces más a menudo en hombres que en mujeres y la heredabilidad estimada es del 31%. Puede caracterizarse por lesiones invasivas no musculares (60%) y lesiones invasivas musculares agresivas (40%) que se asocian principalmente con una alta tasa de mortalidad. Algunos de los síntomas para detectar este trastorno son: aumento de la frecuencia al orinar, dolor o rebabas durante la micción, sangre en la orina o tener incapacidad para orinar. La eficacia del tratamiento depende del estadio clínico y de los factores de riesgo asociados. Las opciones de tratamiento pueden incluir cirugía, inmunoterapia, quimioterapia y radioterapia. Factores de riesgo del cáncer de vejiga: Tabaco / Género (masculino) / Etnicidad (Caucásico) / Toxicidad ambiental (arsénico, aminas aromáticas) / Tratamiento previo (ciclofosfamida) / Ciertos medicamentos para la diabetes (pioglitazona, metformina).

El cáncer gástrico (GC) es el quinto cáncer más común en todo el mundo y es más común en Asia, América del Sur y Europa del Este. El trastorno ocurre hasta 2,5 veces más en hombres que en mujeres. El GC raramente se encuentra en pacientes menores de 40 años. La mayoría de los GCs ocurren esporádicamente, mientras que del 8% al 10% tiene un componente familiar hereditario. GC a menudo no produce síntomas específicos y, por lo tanto, el diagnóstico a veces se retrasa. Los pacientes pueden presentar anorexia y pérdida de peso (95%), así como dolor abdominal que es vago e insidioso en la naturaleza. GC es altamente prevenible evitando fumar y manteniendo un estilo de vida saludable. El tratamiento depende de la etapa del GC y del estado general de salud y puede incluir cirugía, radioterapia, quimioterapia y fármacos dirigidos. Factores de riesgo de GC: Edad / Género (hombre) / Infecciones por *Helicobacter pylori* / Dieta alta en alimentos salados, encurtidos o ahumados / Comer alimentos contaminados con hongos aflatoxina / Sangre Tipo A / Anemia perniciosa / Antecedentes familiares / Fumar / Exposición al amianto.

El carcinoma basocelular (BCC), el tipo más común de cáncer de piel, se caracteriza por un crecimiento lento, localización y una tasa metastásica muy rara, menor al 0,1%. Varios estudios epidemiológicos han encontrado que la exposición al sol es el principal desencadenante ambiental del CBC. La tasa de incidencia de BCC es mayor en lugares con un nivel de exposición al sol incrementado, como por ejemplo Ecuador y zonas del norte de Australia. La exposición al sol (luz UV) se asocia con el cáncer debido a la capacidad de la radiación UV para inducir mutaciones directas del ADN. Según los análisis poblacionales, los factores genéticos estimados representan el 7,7%. La mortalidad del CBC es baja, pero la malignidad del trastorno está asociada con los costos de la vida médica. El tratamiento depende del tamaño, tipo, profundidad y localización del cáncer y puede incluir congelación, cirugía, crioterapia, quimioterapia,

radioterapia, terapia fotodinámica, etc. Factores de riesgo de BCC: Excesiva exposición al sol / Aparatos de bronceado / Piel clara, cabello claro y color de los ojos / Edad avanzada / Infecciones virales / Inmunosupresión / Psoriasis tratada con psoraleno + Radioterapia UVA.

El mayor consumo de productos alimenticios dulces, tales como productos horneados, dulces, productos lácteos endulzados, chocolate y bebidas dulces azucaradas tiene una fuerte asociación con el sobrepeso y la obesidad, el riesgo de diabetes, fracturas y caries dental. Los productos alimenticios dulces pueden llevar al aumento de peso a través de un alto contenido de azúcar añadido, baja saciedad y compensación incompleta de la energía total. Los estudios han demostrado que una mayor ingesta de alimentos dulces está determinada en parte por los genes. Mayores factores de riesgo de consumo de azúcar: estilo de vida familiar / predisposición genética / dieta poco saludable / problemas psicológicos y sociales.

La diabetes tipo 1 (T1D) es una enfermedad autoinmune crónica, durante la cual se dañan las células pancreáticas, que almacenan y producen insulina, resultando en deficiencia de insulina e hiperglucemia. Tanto la diabetes tipo 1 como la diabetes tipo 2 dan como resultado altos niveles de glucosa en la sangre que causan serias complicaciones de salud, incluyendo insuficiencia renal, ceguera, accidente cerebrovascular y enfermedades del corazón. La heredabilidad juega un papel importante y representa aproximadamente el 50% de la T1D. Según estudios recientes, el consumo de cantidades adecuadas de vitamina D en la edad adulta joven puede disminuir hasta en un 50% el riesgo de T1D en adultos. El tratamiento primario se basa en la monitorización del nivel de azúcar en la sangre. Las inyecciones de insulina se utilizan todos los días para prevenir las complicaciones a largo plazo asociadas con la enfermedad. Factores de riesgo T1D: Antecedentes familiares / Infecciones virales / Falta de vitamina D en la edad adulta / Cambios en la microbiota intestinal.

La diabetes tipo 2 (T2D), también llamada diabetes no insulínica, es el tipo más común de diabetes la cual es causada por la falta de insulina que produce el páncreas o el uso incorrecto de la insulina lo que conduce a una situación en la que la glucosa no es capaz de funcionar correctamente. La OMS estima que hay 285 millones de personas con esta enfermedad, lo que equivale alrededor del 6% de la población adulta en todo el mundo. Los síntomas aumentan el hambre con pérdida de peso, fatiga, visión borrosa, áreas de piel oscura, aumento de la sed y micción frecuente. Para su prevención y tratamiento es esencial llevar una dieta sana y equilibrada acompañada con ejercicio. El tratamiento puede incluir el uso de medicamentos o terapia con insulina. Factores de riesgo de la diabetes tipo 2: Sobrepeso / Insuficiencia de la actividad física / Antecedentes familiares de diabetes / Presión arterial alta / Aumento de la circunferencia de la cintura / Dieta no saludable / Etnicidad / Diabetes gestacional.

La migraña con aura (MA) es un trastorno crónico neurológico y a veces progresivo que se caracteriza por episodios recurrentes de dolor de cabeza y condiciones asociadas; como vómitos, sensibilidad a la luz, olores y sonidos. Durante el ataque de migraña los vasos sanguíneos se dilatan en el cerebro, causando dolor de 2 a 72 horas. Su heredabilidad se estima entre un 34% y 51% y puede aparecer en cualquier período de la vida afectando entre 2 y 3 veces más a mujeres que a hombres. El tratamiento de la migraña implica una terapia aguda y preventiva. La prevención de la migraña implica la combinación de factores de estilo de vida y medicamentos, éstos últimos desempeñando un papel esencial en el tratamiento. Factores de riesgo MA: Antecedentes familiares / Género (mujer) / Anticonceptivos orales / Cambios hormonales.

La enfermedad arterial periférica, también conocida como PAD, es una enfermedad común pero grave. Se

produce cuando las arterias de las piernas se obstruyen con placa que son depósitos grasos que limitan el flujo de sangre en las piernas y aumentan su riesgo de ataque al corazón y al cerebro. Se estima que alrededor del 12% de la población adulta en todo el mundo padece este tipo de anomalía afectando a hombres y mujeres por igual. El PAD puede ser asintomático o mostrar diferentes síntomas tales úlceras isquémicas o dolores atípicos en las piernas. Los estudios reflejan que su heredabilidad es del 58% y existen varias maneras de tratar esta enfermedad tales como dejar de fumar, el manejo de la hipertensión y la terapia antitrombótica. Los factores de riesgo de la PAD: Tabaco/ Edad avanzada/ Diabetes / Hipertensión / Hiperlipidemia / Obesidad / Síndrome metabólico / Enfermedad renal crónica.

La enfermedad de cálculos biliares (GSD) es causada por componentes biliares cristalizados y endurecidos en la vesícula biliar que conducen a cálculos biliares. El 80% de los cálculos biliares se hacen de colesterol y el otro 20% de sales de calcio y bilirrubina. La GSD es uno de los problemas de salud más frecuentes, afectando al 10-15% de los adultos. El GSD es detectado por ecografía abdominal y deber ser tratado solo si causan síntomas. El 80% de las personas con cálculos biliares no tienen ningún dolor en absoluto aunque los síntomas más comunes son dolor abdominal, fiebre, náuseas o vómitos, heces de color arcilla y un tinte amarillento en la piel o en los ojos. Las opciones de tratamiento incluyen la eliminación laparoscópica de la vesícula biliar y medicamentos para disolver los cálculos biliares. Factores de riesgo de GSD: Género (mujeres) / Edad (60 años o más)/ Antecedentes familiares / Determinados medicamentos para el colesterol / Sobrepeso u obesidad / Rápida pérdida de peso / Dieta alta en grasas o colesterol / Dieta excesiva / Consumo de fibra / Diabetes.

La enfermedad celíaca (CD) La enfermedad celíaca (CD) es una enfermedad autoinmune sistémica crónica con un componente genético muy fuerte. La ingesta de gluten (proteína que se encuentra en el trigo, el centeno y la cebada) para las personas con CD causa daño en el intestino delgado haciendo que los nutrientes no se absorban correctamente. Su heredabilidad es del 31% y se estima que el 1% de la población cuenta con este trastorno, con una tasa dos veces más alta en las mujeres. El CD puede ser desencadenado por estrés severo, lesión física e infección. Los síntomas en niños aparecen por debajo de los 2 años con malabsorción y crecimiento pobre por lo que una dieta sin gluten es el único tratamiento disponible y eficaz. Se prescribe medicación si hay un daño severo del intestino delgado. Factores de riesgo de CD: Pariente de 1 ° y 2 ° grado con enfermedad celíaca / Diabetes tipo 1 / Síndrome de Down o Síndrome de Turner / Enfermedad tiroidea autoinmune / Enfermedades hepáticas / Artritis reumatoide.

La enfermedad coronaria (CAD) conocida también como enfermedad de las arterias coronarias, es una afección en la que la placa se deposita dentro de las arterias coronarias. Estas arterias suministran sangre rica en oxígeno al músculo cardíaco, que es el músculo del corazón. Con el tiempo, la placa endurece y estrecha las arterias coronarias, con lo cual se limita el flujo de sangre rica en oxígeno que llega al músculo cardíaco. La CAD es la principal causa de muerte en todo el mundo y representa una enfermedad compleja con determinantes tanto genéticos como ambientales. Su prevención implica una combinación de factores de estilo de vida y parámetros fisiológicos, a menudo combinados con medicamentos. Factores de riesgo de CAD: Edad avanzada / Sexo (hombre) / Tabaco/ Estado de la diabetes / Angina de pecho o ataque cardíaco en un familiar de primer grado.

La enfermedad de Alzheimer (EA) es la causa más común (70%) de demencia en todo el mundo, caracterizada por una disminución progresiva de la función cognitiva así

como la pérdida de memoria y cambios en el comportamiento. Es una enfermedad crónica con degeneración progresiva de las células cerebrales y las conexiones celulares, causando un deterioro en la función mental. Su etapa más temprana suele darse a los 65 años la cual representan más del 95% de todos los casos. La heredabilidad es del 33% y afecta a hombres y mujeres por igual. Aunque el tratamiento actual de la EA con medicamentos no puede detener la progresión de la enfermedad, sí ayuda a disminuir los síntomas por un tiempo limitado. Es muy importante crear un ambiente de apoyo para una persona con AD. Factores de riesgo de EA: Edad avanzada / Antecedentes familiares / Género (mujer) / Infartos corticales hemorrágicos y de gran tamaño / Infartos lacunares en la sustancia blanca / Lesión cerebral traumática / Hipertensión / T2D / Nivel elevado de colesterol y dislipidemia / Síndrome metabólico / Tabaco/ Falta de ejercicio / Inactividad social y baja actividad mental.

La enfermedad de Graves (GD) es una enfermedad autoinmune y la causa más común de hipertiroidismo, cuando las glándulas tiroideas producen más hormona tiroidea que el cuerpo necesita. Como resultado, el paciente puede tener debilidad muscular, trastornos del sueño, ritmo cardíaco rápido, diarrea y problemas oculares. Según estudios poblacionales, la heredabilidad estimada es del 40% al 50%. Las mujeres, especialmente en edad reproductiva, tienen una incidencia de enfermedad varias veces mayor que los hombres. El tratamiento actual de GD restablece los niveles de tiroideas eficazmente, pero tiene efectos secundarios graves. Posibles tratamientos incluyen medicamentos (antitiroideos, radioyodo) y cirugía. Factores de riesgo de GD: Antecedentes familiares / Género y edad (mujeres menores de 40 años) / Enfermedades autoinmunes / Estrés / Tabaco / Moduladores inmunológicos / Embarazo (mujeres genéticamente susceptibles).

La **esclerosis múltiple (EM)** es una condición compleja causada por factores ambientales, de comportamiento y genéticos. En la EM, el sistema inmunitario ataca y daña la mielina que es la vaina protectora de las fibras nerviosas. El trastorno afecta al cerebro, la médula espinal y el nervio óptico en los ojos. Su frecuencia es 2-3 veces más alta en mujeres que en hombres y la medicación utilizada para su tratamiento está dirigida a la modificación del curso de la enfermedad, las recaídas y la gestión de los síntomas. La terapia física y la relajación se utilizan para apoyar el estado general de salud. Factores de riesgo para la EM: Sobreexposición a la luz solar / Deficiencia de vitamina D / Latitud (Europa, América del Norte, Australia, Nueva Zelanda y Japón) / Virus de Epstein-Barr / Tabaco.

La **fibrilación auricular (FA)** es la arritmia cardíaca más frecuente, caracterizada por ausencia de contracciones auriculares coordinadas. En el caso de la FA, la frecuencia cardíaca sube a 180 latidos (velocidad normal 60-80) por minuto, durando de segundos a días. Los síntomas incluyen dificultad para respirar y debilidad. La FA afecta a casi el 1% de la población y su prevalencia es 1,5 veces mayor en los hombres. Para el tratamiento se utilizan cardioversión eléctrica o medicamentos antiarrítmicos. Si los medicamentos no funcionan, se aplican procedimientos de catéter o quirúrgicos. Factores de riesgo de la FA: Edad avanzada / Hipertensión arterial / Cardiopatía coronaria / Insuficiencia cardíaca / Cardiopatía reumática / Infarto de miocardio / Defectos valvulares cardíacos / Pericarditis / Defectos cardíacos congénitos / Hipertiroidismo/ Apnea del sueño/ Síndrome metabólico/ Enfermedades renales y pulmonares crónicas/ Obesidad / Antecedentes familiares.

El **Glaucoma por exfoliación** se produce cuando el tejido ocular sintetiza una proteína anormal, la cual puede causar la obstrucción de la malla trabecular. La exfoliación de este polímero fibrilar anómalo depositado en el cristalino, por su roce con el iris, genera un material

blanquecino que queda suspendido en el humor acuoso. Al drenarse el humor acuoso, se produce el depósito de estas partículas en el sistema de drenaje. Esto dificulta la salida del humor acuoso, generando un aumento de la presión intraocular (PIO). Existe mayor tasa de prevalencia en ciertas áreas del mundo, siendo una patología que aumenta con la edad. El proceso de pseudoexfoliación suele empezar a partir de los 40 años, pudiendo pasar mucho tiempo hasta el desarrollo del glaucoma y el inicio de los síntomas. Por ello, la identificación de los factores de riesgo, y entre ellos, los factores genéticos de predisposición, es de gran importancia a la hora de minimizar el riesgo y la detección precoz. Los medicamentos tópicos para el tratamiento tienden a ser menos eficaces, la terapia con láser se utiliza con frecuencia. Si todavía no se logra un control adecuado, se puede realizar una filtración protegida. Factores de riesgo: Edad avanzada / Presión intraocular elevada / Afiliaciones étnicas del norte de Europa / Antecedentes familiares de glaucoma / Diabetes tipo 2 / Hipotiroidismo / Uso de corticosteroides.

El **glaucoma primario de ángulo abierto (POAG)** se caracteriza por una elevada presión intraocular y pérdida progresiva de la visión periférica debido al daño del nervio óptico. De no ser tratado o controlado, el glaucoma provoca, en primera instancia, una pérdida de la visión periférica y finalmente puede conducir a ceguera. El diagnóstico precoz puede minimizar y prevenir el daño del nervio óptico. Las gotas oculares se utilizan para la presión intraocular inferior. Si los medicamentos son ineficaces o no se toleran, se puede optar por la cirugía. Factores de riesgo del POAG: Edad / Etnia (Caucásico, Afro-Americano) / Miopía / Presión intraocular elevada / Antecedentes familiares de glaucoma / Diabetes tipo 2 / Hipotiroidismo / Uso de corticosteroides / Pseudoexfoliación / Enfermedad cardiovascular.

El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune inflamatoria crónica que afecta al tejido conectivo y puede proporcionar muchos hallazgos internos y cutáneos. Los ataques autoinmunes se producen en el corazón, las articulaciones, los pulmones, el hígado, la piel, los vasos sanguíneos, los riñones, etc. Se estima que su heredabilidad es del 66% con una tasa 9 veces mayor en mujeres que en los hombres. El LES puede ser diagnosticado con síntomas tales como sarpullido malar, fotosensibilidad, erupción cutánea discóide, anomalías en los riñones, anormalidades en el conteo sanguíneo e irritación cerebral. El tratamiento se aplica en función de las características personales de cada paciente. Factores de riesgo del LES: Género (mujer) / Edad (entre 15 y 45 años) / Antecedentes familiares.

El melanoma es el tipo más grave de cáncer de piel, el cual afecta a los melanocitos (células que producen melanina pigmentaria). El melanoma también puede aparecer en los ojos, y rara vez en los intestinos. Aunque sólo representa el 4% de todos los tipos de cáncer de piel, causa el 80% de las muertes por cánceres de este tipo. Si se coge a tiempo y se trata tempranamente, es casi siempre curable. Existe un amplio espectro de estrategias de protección. Los médicos recomiendan evitar el sol entre las 10 am y 4 pm. Cuando no se puede evitar el sol, se recomienda usar ropa protectora solar y protectores solares con FPS de 15 o más. Se recomienda altamente evitar las fuentes artificiales de rayos ultravioleta. El tratamiento depende del tamaño, estadio y localización del cáncer. El melanoma en etapa temprana se elimina mediante biopsia. También se pueden utilizar quimioterapia, radioterapia, terapia biológica y terapia dirigida. Factores de riesgo del melanoma: Sobreexposición de la luz solar / Dispositivos bronceadores / Género y edad (mujeres menores de 40 años, hombres mayores de 40 años) / Antecedentes familiares.

La vitamina B6 tiene un papel importante en el metabolismo de los aminoácidos, carbohidratos y lípidos, así como en la biosíntesis de los neurotransmisores y las células sanguíneas. La deficiencia puede resultar en anemia, descamación en los labios y agrietamiento de las esquinas de la boca, trastornos neurológicos e inmunológicos y elevación de los niveles de homocisteína (puede conducir a enfermedades del corazón). Las principales fuentes de vitamina B6 son granos enteros, hígado, garbanzos, nueces, semillas, etc. El fumar, beber alcohol o tomar cafeína inhiben la absorción de vitamina B6. Por tanto, el suficiente aporte de vitamina B6 es particularmente importante para estas personas. La dosis diaria recomendada (RDA) de vitamina B6 para adultos es de 1,9-2,4 mg / día. Factores de riesgo de deficiencia de vitamina B6: Predisposición genética / Enfermedades renales / Síndromes de malabsorción (enfermedad celíaca) / Insuficiencia cardíaca / Cirrosis hepática / Problemas de tiroides / Alcoholismo / Ciertos medicamentos (antirreumáticos, antiépilépticos).

El folato (vitamina B9) desempeña un papel importante en la síntesis del ADN. El metabolismo del folato (FM) está implicado en muchas enfermedades incluyendo defectos de nacimiento congénitos, complicaciones tardías del embarazo, síndrome de Down, trastornos psiquiátricos, osteoporosis y cáncer. El folato es un nutriente importante para un embarazo saludable. La ingesta diaria recomendada es de 400 microgramos (mcg) y hasta 600 microgramos (mcg) para las mujeres que están embarazadas o planean un embarazo. La principal fuente dietética de ácido fólico son las verduras, los frijoles y el hígado. Factores de riesgo de trastorno FM: Antecedentes familiares.

La deficiencia de vitamina D es un problema generalizado que afecta a la mitad de los adultos sanos en los países desarrollados. Su deficiencia causa osteomalacia, raquitismo infantil, osteoporosis y fracturas debido a la reducción de la absorción de calcio. Otras consecuencias de la deficiencia de vitamina D incluyen las enfermedades cardiovasculares, T1D y T2D, obesidad, esclerosis múltiple, asma y cánceres de mama, colon y próstata. La vitamina D se produce principalmente en la piel durante la exposición a la luz solar. Aunque se sabe que la dieta, la ingesta de suplementos de vitamina D y la exposición a la luz solar influyen en las concentraciones séricas de vitamina D, los factores genéticos también pueden contribuir a la variabilidad del nivel de vitamina D, con estimaciones de heredabilidad entre 23 y 80%. La dosis diaria recomendada (RDA) para adultos es de 600 unidades internacionales (UI) de vitamina D al día. Factores de riesgo de deficiencia de vitamina D: Poca exposición al sol / Edad avanzada / Obesidad / Predisposición genética / Ingesta dietética deficiente de vitamina D.

La vitamina B12 está implicada en la síntesis del ADN, la función neurológica, la formación adecuada de glóbulos rojos, y también ayuda a prevenir los niveles elevados de homocisteína (puede conducir a enfermedades del corazón). La deficiencia se caracteriza por debilidad, irritabilidad, fatiga, mala memoria, confusión, depresión y anemia megaloblástica. Las mejores fuentes de vitamina B12 son hígado de res, almejas, salmón, sardinas y cereales fortificados. El tabaquismo, el alcohol, la cafeína y el uso prolongado de antibióticos inhiben la absorción

de vitamina B12. Según estudios, la presencia de ciertas variantes genéticas se asocia con el 16% de niveles inferiores de vitamina B12. Una dieta vegetariana estricta dará lugar a niveles significativamente inferiores de la vitamina B12, y tales individuos deben ser supervisados cuidadosamente para la deficiencia. La dosis diaria recomendada (RDA) de vitamina B12 para adultos es 0,003 - 0,004 mg / día. Factores de riesgo de deficiencia de vitamina B12: Anemia perniciosa / Falta de factor intrínseco (importante para la absorción) / Trastornos genéticos que afectan la absorción.

El sobrepeso y la obesidad se pueden definir fácilmente mediante el cálculo del Índice de Masa Corporal (IMC). El IMC es el peso en kilogramos dividido por la altura en metros al cuadrado (kg / m^2). A nivel individual, la obesidad se produce cuando se almacenan mayores cantidades de triglicéridos en el tejido adiposo y se liberan los ácidos grasos los cuales causan efectos nocivos. Muchos estudios han demostrado que un índice de masa corporal superior a 27 puede causar la muerte tanto en hombres como en mujeres. Sin embargo, un índice de masa corporal significativamente inferior en mujeres podría indicar malnutrición pudiendo conducir también a osteopenia, osteoporosis y aumentar el riesgo de parto prematuro. Factores de riesgo de la obesidad: Estilo familiar/ Inactividad / Dieta poco saludable / Síndrome de Cushing / Síndrome de Prader-Willi / Problemas psicológicos y sociales.

La **osteoporosis** es una enfermedad multifactorial en la que la densidad y calidad del hueso se reducen haciéndolos frágiles y más propensos a la fractura. Las fracturas más comunes asociadas con la osteoporosis se producen en la cadera, la columna y las muñecas. A nivel mundial, 1 de cada 3 mujeres y 1 de cada 5 hombres está en riesgo de padecer fracturas osteoporóticas. La medición de la densidad mineral ósea (DMO) es un importante predictor de fracturas osteoporóticas. A pesar de que la DMO es altamente heredable, hasta el momento solo se han descubierto unos pocos genes con efectos modestos sobre el riesgo de desarrollar osteoporosis. El tratamiento para la osteoporosis se basa en el diagnóstico y la prevención de fracturas así como el uso de medicamentos y una dieta saludable combinada con deporte para poder fortalecer los huesos. Factores de riesgo de la osteoporosis: Sexo (femenino postmenopáusico) / Edad (50 años o más) / Etnia (caucásico, asiático) / Antecedentes familiares / Condiciones inflamatorias / Hipertiroidismo o hiperparatiroidismo / Peso / Estilo de vida sedentario / Uso prolongado de algunos medicamentos (prednisolona oral) / Deficiencia de estrógeno / Uso excesivo de alcohol / Tabaco.

La **psoriasis** es el trastorno inflamatorio crónico común que afecta a la piel o las articulaciones o ambos. Bajo la psoriasis, el sistema inmunológico envía señales a las células de la piel para que crezcan más rápido de lo normal, dando como resultado la formación de manchas rojas, secas y rojas. La herencia genética representa el 50% de los cinco tipos de psoriasis. La prevalencia varía entre el 0,91% en el sur de Europa y el 8,5% en los países nórdicos. La psoriasis es prevalente por igual para ambos sexos. El diagnóstico suele basarse en hallazgos clínicos y

rara vez se necesita una biopsia de la piel. Hasta la fecha, la psoriasis no tiene ninguna forma conocida de prevención y tratamiento, pero muchas terapias pueden reducir o casi detener los síntomas. Factores de riesgo de psoriasis: Antecedentes familiares / Tabaquismo / Estrés / Medicamentos (agentes β -bloqueantes, inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina y bloqueadores de los canales de calcio) / Ingesta de alcohol / Obesidad / Infecciones virales y bacterianas.

El **tromboembolismo venoso (TEV)** es un término que define la trombosis venosa profunda, la embolia pulmonar o ambos. VTE se caracteriza por coágulos de sangre en una vena, que puede crecer y dislocarse. La TEV se asocia con morbilidad y mortalidad. La TEV afecta entre el 2% y el 5% de la población. Alrededor del 30% de los pacientes supervivientes desarrollan TEV recurrente en 10 años. La incidencia de TEV difiere por edad, raza y sexo, con la mayor prevalencia en hombres blancos con edades comprendidas entre los 45 a 79 años. Hasta la fecha, la terapia anticoagulante es el tratamiento principal de los síntomas, ayudando también a reducir el riesgo recurrente de TEV. Un efecto secundario importante es el aumento del riesgo de hemorragia, que puede ser destructivo en el 25% de los casos. Para situaciones que amenazan la vida, se utilizan trombolíticos y eliminación de coágulos quirúrgicos. Los filtros temporales de venas inferiores se utilizan en pacientes con alto riesgo de trombosis venosa profunda. Factores de riesgo de TEV: Antecedentes familiares / Cirugía / Trauma / Enfermedad crónica / Obesidad / Embarazo / Contraceptivos orales / Terapia hormonal sustitutiva / Inmovilidad / Deshidratación / Fumar.

Información de marcadores genéticos

Enfermedad	Nombre del gen	SNP ID	Referencia PubMed	Genotipo
Aneurisma intracraneal	SOX17	rs10958409	18997786	GG
Aneurisma intracraneal	CDKN2A/CDKN2B	rs1333040	18997786	CC
Artritis Reumatoide	PTPN22	rs2476601	16490755	AG
Artritis Reumatoide	TRAF1	rs3761847	17804836	GG
Artritis Reumatoide	Intergénico	rs6457617	17554300	TT
Artritis Reumatoide	STAT4	rs7574865	20169389	GG
Calvicie de patrón masculino	Intergénico	rs6113491	18849994	CC
Calvicie de patrón masculino	Intergénico	rs6625163	18849991	AA
Cáncer colorrectal	SMAD7	rs4464148	21075068	CT
Cáncer colorrectal	Intergenic	rs4779584	25475391	CC
Cáncer colorrectal	SMAD7	rs4939827	18372901	CT
Cáncer colorrectal	Intergénico	rs6983267	18268117	TT
Cáncer colorrectal	TCF7L2	rs7903146	18268068	CT
Cáncer de mama	TP53	rs1042522	17341484	CG
Cáncer de mama	RAD51B	rs1314913	23001122	CC
Cáncer de mama	ATM	rs1800056	17341484	TT
Cáncer de mama	ATM	rs1800057	17341484	CC
Cáncer de mama	ATM	rs1800058	17341484	CC
Cáncer de mama	ATM	rs1801673	17341484	AA
Cáncer de mama	ATM	rs3092856	17341484	CC
Cáncer de mama	ATM	rs3218695	17341484	CC

Enfermedad	Nombre del gen	SNP ID	Referencia PubMed	Genotipo
Cáncer de mama	TNRC9	rs3803662	17529974	GG
Cáncer de mama	BRCA1	rs386833395	24528374	AA
Cáncer de mama	BRCA1	rs397507246	24528374	AA
Cáncer de mama	ATM	rs4986761	17341484	TT
Cáncer de mama	BRCA1	rs80357711	24528374	TT
Cáncer de mama	BRCA2	rs80359550	25476495	TT
Cáncer de próstata	FUNDC2P2	rs1447295	17401363	AC
Cáncer de próstata	Intergénico	rs16901979	18199855	AC
Cáncer de próstata	CASC17	rs1859962	18199855	GG
Cáncer de próstata	Intergénico	rs6983267	18199855	TT
Cáncer de pulmón	CHRNA3	rs1051730	24254305	GG
Cáncer de pulmón	HYKK	rs8034191	24254305	TT
Cáncer de pulmón	CHRNA5	rs951266	18385739	GG
Cáncer de vejiga	TACC3	rs798766	23053209	CT
Cáncer de vejiga	MYC	rs9642880	18794855	GG
Cáncer gástrico	MTHFR	rs1801133	18162478	AG
Carcinoma basocelular	PADI6	rs7538876	18849993	AG
Carcinoma basocelular	Intergénico	rs801114	18849993	GT
Consumo de azúcar	SLC2A2	rs5400	18349384	GG
Diabetes Tipo 1	PTPN22	rs2476601	17554260	AG
Diabetes Tipo 1	CLEC16A	rs725613	18946483	TT

Enfermedad	Nombre del gen	SNP ID	Referencia PubMed	Genotipo
Diabetes Tipo 1	HLA-DQA1	rs9272346	17554300	AA
Diabetes Tipo 2	CDKN2B	rs10811661	18368387	TT
Diabetes Tipo 2	Intergénico	rs1111875	18231124	CT
Diabetes Tipo 2	TCF7L2	rs12255372	17671651	GT
Diabetes Tipo 2	SLC30A8	rs13266634	18437351	CT
Diabetes Tipo 2	PPARG	rs1801282	23874114	CC
Diabetes Tipo 2	KCNJ11	rs5219	17977958	CT
Diabetes Tipo 2	TCF7L2	rs7903146	17977958	CT
Diabetes Tipo 2	Intergénico	rs7923837	18231124	GG
Diabetes Tipo 2	Intergénico	rs9300039	17463248	CC
Diabetes Tipo 2	FTO	rs9939609	17554300	AT
Emicrania con aura	MTHFR	rs1801133	21635773	AG
Enfermedad arterial periférica	CHRNA5	rs951266	18385739	GG
Enfermedad biliar	ABCG8	rs11887534	17632509	CG
Enfermedad celíaca	HLA-DQA1	rs2187668	18509540	CC
Enfermedad celíaca	HLA-DRA	rs2395182	18509540	GT
Enfermedad celíaca	Intergénico	rs4639334	18509540	AG
Enfermedad celíaca	Intergénico	rs4713586	18509540	AA
Enfermedad celíaca	Intergénico	rs7454108	18509540	TT
Enfermedad celíaca	HLA-DQB1	rs7775228	18509540	TT
Enfermedad coronaria	LPA	rs10455872	22560621	AA

Enfermedad	Nombre del gen	SNP ID	Referencia PubMed	Genotipo
Enfermedad coronaria	Intergénico	rs10757278	18066490	AA
Enfermedad coronaria	CDKN2B-AS1	rs2383206	18066490	AA
Enfermedad coronaria	CDKN2B-AS1	rs2383207	18066490	AA
Enfermedad coronaria	LPA	rs3798220	18775538	TT
Enfermedad de Alzheimer	APOE	rs429358	23296339	TT
Enfermedad de Alzheimer	APOE	rs7412	23296339	CT
Enfermedad de Graves	IL-23R	rs10889677	18472000	AC
Enfermedad de Graves	TNF- α	rs1800629	18472000	GG
Enfermedad de Graves	TNF- α	rs1800630	18472000	CC
Enfermedad de Graves	IL-23R	rs2201841	18472000	AG
Enfermedad de Graves	IL-23R	rs7530511	18472000	CT
Esclerosis Múltiple	ILR2A	rs12722489	22117963	CC
Esclerosis Múltiple	HLA-DRA	rs3135388	19879194	GG
Esclerosis Múltiple	HLA-DRA	rs3135391	20593013	GG
Esclerosis Múltiple	IL7R	rs6897932	18721276	CT
Fibrilación auricular	4q25	rs10033464	17603472	GG
Fibrilación auricular	PITX2	rs2200733	17603472	CC
Glaucoma de Exfoliación	LOXL1	rs1048661	20142848	GG
Glaucoma de Exfoliación	LOXL1	rs2165241	18287813	CT
Glaucoma de Exfoliación	LOXL1	rs3825942	20142848	AG
Glaucoma primario de ángulo abierto	SIX1	rs10483727	21398277	CC

Enfermedad	Nombre del gen	SNP ID	Referencia PubMed	Genotipo
Glaucoma primario de ángulo abierto	CAV1-CAV2	rs4236601	24034151	AA
Glaucoma primario de ángulo abierto	TMCO1	rs4656461	21532571	AA
Lupus eritematoso sistémico	STAT4	rs10181656	18579578	CC
Lupus eritematoso sistémico	IRF5	rs10488631	18063667	TT
Lupus eritematoso sistémico	ITGAM	rs1143679	18204448	GG
Lupus eritematoso sistémico	TNF-a	rs1800629	16418737	GG
Lupus eritematoso sistémico	HLA-DQA1	rs2187668	17997607	CC
Lupus eritematoso sistémico	SKIV2L	rs419788	17997607	CC
Lupus eritematoso sistémico	STAT4	rs7574865	20169389	GG
Lupus eritematoso sistémico	ITGAM	rs9888739	21379322	CC
Melanoma	MC1R	rs1805007	16567973	CC
Metabolismo del folato	MTHFR	rs1801133	24091066	AG
Metabolismo Vitamina B12	FUT2	rs602662	19303062	AG
Metabolismo Vitamina B6	ALPL	rs4654748	19303062	TT
Metabolismo Vitamina D	CYP2R1	rs10741657	24587115	GG
Metabolismo Vitamina D	CYP2R1	rs10766197	24587115	AA
Metabolismo Vitamina D	GC	rs4588	24587115	GT
Metabolismo Vitamina D	GC	rs842999	24587115	CG
Obesidad	FTO	rs1121980	18159244	AG
Obesidad	MC4R	rs17782313	18454148	TT
Obesidad	MC4R	rs2229616	18239646	CC

Enfermedad	Nombre del gen	SNP ID	Referencia PubMed	Genotipo
Obesidad	PCSK1	rs6232	1860420	TT
Obesidad	APOA5	rs662799	17211608	AA
Obesidad	SH2B1	rs7498665	22248999	AA
Osteoporosis	LRP5	rs3736228	18349089	CC
Osteoporosis	LRP5	rs4988321	18349089	GG
Psoriasis	TNF- α	rs1800629	17553030	GG
Psoriasis	LCE3D	rs4112788	23594316	AG
Tromboembolismo venoso	F2	rs1799963	2170759	GG
Tromboembolismo venoso	F5	rs6025	2170759	CC

KAnton

Korneelia Anton MSc en Genética Molecular

Glossario

El **riesgo promedio** es el porcentaje de personas que desarrollan una determinada enfermedad durante su vida. Esto se compila a partir de informes epidemiológicos autorizados en la literatura médica.

Su **riesgo** es la probabilidad de que desarrolle la condición dada y se calcula basado en los marcadores genéticos probados y en el riesgo promedio de la población.

Su **riesgo genético** se calcula sobre la base de los marcadores genéticos probados. El riesgo genético 1 es el riesgo promedio. El riesgo genético menor de 1 indica que su riesgo es inferior y más de 1 que su riesgo es más alto que el promedio de la población.

El **nombre genético** es el símbolo oficial del gen en el que se encuentra este marcador genético. Si el nombre genético es "intergénico", significa que el marcador genético se encuentra fuera de un gen.

Un **solo polimorfismo de nucleótidos (SNP)** es una variación específica en la secuencia de ADN de un individuo. SNP ID es un número dado a cada SNP para facilitar su identificación. Puede utilizar este número para buscar más información de bases de datos públicas (HapMap o SNPedia) o de artículos científicos (Pubmed).

La **densidad mineral ósea (DMO)** muestra la cantidad de minerales como por ejemplo el calcio en los huesos.

El **índice de masa corporal (IMC)** es el peso de una persona en kilogramos dividido por el cuadrado de su

altura en metros. El IMC es un intento de estimar la cantidad de grasa corporal en un individuo, y luego categorizar a esa persona como bajo peso (por debajo de 18,5), peso normal o saludable (18,5 - 24,9), sobrepeso (25-29,9) u obesos (más de 30) basado en ese valor. El IMC puede no aplicarse a los atletas, ya que los atletas pueden tener una alta proporción de músculo a grasa y pueden tener un IMC que es engañosamente alto en relación con su porcentaje de grasa corporal.

El **caucásico** es una vieja definición basada en un cráneo de las montañas del Cáucaso. Comúnmente se utiliza para caracterizar a una raza de la humanidad nativa de Europa, África del Norte y Asia y clasificada de acuerdo a características físicas. Utilizado especialmente al referirse a personas de ascendencia europea que generalmente tienen pigmentación ligera de la piel.

Descendencia europea hace referencia a aquellos individuos originarios o derivados de Europa.

La **heredabilidad** describe la proporción de la varianza genética con la varianza total. En otras palabras, la heredabilidad intenta identificar cuánto genética juega un papel en una determinada parte de la población.

Población se hace referencia a un grupo de individuos que pueden definirse de acuerdo con alguna característica común que puede ser social, cultural o física (subgrupo étnico / racial).