



WELLNESS CHECK

Prueba para conocer la predisposición genética relacionada con el metabolismo, la nutrición y el bienestar



Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Wellness Check

Prueba para conocer la predisposición genética relacionada con el metabolismo, la nutrición y el bienestar

Cuadro general de resultados

Intolerancia genética a la lactosa		Presencia de intolerancia a la lactosa
Predisposición a la celiacía		No detectado
Sensibilidad a la sal		Alterado
Sensibilidad a la cafeína		Moderadamente Alterado
Sensibilidad al alcohol		Normal
Respuesta inflamatoria		Alterado
Detoxificación		Normal
Estrés oxidativo		Moderadamente Alterado
Metilación del ADN Metabolismo de la homocisteína		Moderadamente Alterado
Colesterol y perfil lipídico		Moderadamente Alterado
Vitamina D Salud del hueso		Moderadamente Alterado

El fenotipo o las características de cada individuo están condicionadas por la interacción de la genética y los factores ambientales. Es importante recordar que esta prueba evalúa únicamente la predisposición genética, es decir, la carga genética que va a influir en el fenotipo. El resultado de la prueba genética no debe ser interpretado como un diagnóstico de patología; el objetivo es transmitir indicaciones de tipo nutricional a profesionales del sector que tengan conocimiento de la situación global del paciente y puedan ofrecer indicaciones personalizadas. Estas indicaciones están ligadas exclusivamente al análisis de los genes que, a la luz de la literatura científica actual, están implicados en los procesos biológicos indicados en el parte médico.

Dott.ssa Cristina Lapucci
Especialista en Genética Médica

Técnica empleada: análisis del ADN obtenido a partir de una muestra biológica mediante PCR, RFLP-PCR y PCR a tiempo real.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Intolerancia genética a la lactosa

Resultado:  **Presencia de intolerancia a la lactosa**

La intolerancia a la lactosa es la incapacidad de digerir cantidades significativas de lactosa, el principal azúcar presente en la leche. Está causada por la carencia de lactasa, una enzima producida por las células expuestas en la superficie del intestino delgado. La lactasa separa la lactosa en dos azúcares más simples, glucosa y galactosa, que logran atravesar la pared intestinal y pasar al flujo sanguíneo. Sin esta enzima, la lactosa no se separa y permanece en el intestino. La lactosa no digerida es rápidamente metabolizada por las bacterias intestinales, con formación de gases que causan las típicas manifestaciones clínicas, como calambres, meteorismo (hinchazón abdominal) e irregularidades del tránsito intestinal. La intolerancia a la lactosa está presente en más de la mitad de la población mundial, aunque no todos los pacientes manifiestan síntomas. En Europa, en el 90% de los casos, la intolerancia a la lactosa es atribuible a una condición genética, llamada también intolerancia primaria, las personas con este genotipo desarrollan una pérdida gradual de la capacidad de producir lactasa. El análisis permite, además, distinguir entre intolerancia a la lactosa primaria (genética) y transitoria, inducida secundariamente por enfermedades gastrointestinales o exposición a parásitos intestinales.

- El gen MCM6 regula la expresión del **gen LTC** que da lugar a la enzima lactasa. En el 90% de los casos, la condición de intolerancia a la lactosa es atribuible, en la población caucásica, a una variación genética que consiste en el intercambio de dos nucleótidos, la timina y la citosina, en la posición -13910.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen MCM6: variante -13910C>T	CC	 wildtype

Comentario sobre el análisis genético

La prueba ha identificado una variante relacionada con la intolerancia genética a la lactosa, ya que la variante CC causa una expresión reducida de la enzima lactasa en las microvellosidades del intestino delgado y puede conducir a manifestaciones clínicas como cólicos, calambres, meteorismo (hinchazón abdominal) e irregularidades del tránsito intestinal.

Consejos para mejorar el bienestar

Evitar el uso de productos lácteos que contengan lactosa (leche, mantequilla, quesos frescos y poco curados como la mozzarella y el queso cremoso). Generalmente, en los quesos blandos, el contenido de lactosa es considerable. Evitar también los productos no lácteos, pero que puedan contener lactosa como los aditivos alimentarios (suero de la leche, residuos secos de la leche, ingredientes modificados a base de leche).

En su lugar, considere la posibilidad de consumir leche sin lactosa, leche de soja, de arroz o de almendras.

Cuando no sea posible evitar el consumo de lactosa o se decida consumirla conscientemente, se aconseja el uso de suplementos de lactasa y tratamientos con fermentos lácteos.

Se debe recordar que todos los tipos de leche que se comercializan (de vaca, cabra, oveja, búfala, descremada o entera, en polvo o en pasta) y todos los productos ricos en caseína (quesos frescos y poco curados, yogur, helados, nata, crema) contienen lactosa, excepto algunas clases en las que se indique expresamente la ausencia de lactosa.

Además de estos, existen alimentos que nunca pensaríamos que contienen lactosa, como la margarina, algunos tipos de pan blanco, condimentos para ensaladas, algunos caramelos y embutidos. Siempre es importante comprobar los ingredientes en la etiqueta.

De los derivados de la leche, es posible consumir quesos muy curados, puesto que casi no contienen lactosa.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Predisposición a celiacía

Resultado:  **No detectado**

La enfermedad celíaca, o celiacía, es una intolerancia permanente al gluten (más precisamente a la gliadina, una parte de este), que se manifiesta en sujetos genéticamente predispuestos. El gluten es un conjunto de proteínas presentes en cereales como trigo, cebada, avena, centeno, kamut y farro. La celiacía implica una inflamación crónica del intestino delgado, con atrofia de las vellosidades intestinales que comporta una mala absorción de los nutrientes. Los síntomas son muy variables, ya sean intestinales (diarrea abundante con marcada pérdida de peso), extraintestinales, o en asociación con otras enfermedades autoinmunes.

El examen genético evalúa la mayor o menor predisposición de un individuo a desarrollar la enfermedad celíaca basándose en la presencia/ausencia de algunos factores de riesgo hallados en el ADN.

- La celiacía es una enfermedad hereditaria, ligada al complejo mayor de histocompatibilidad o HLA. Está asociada a la presencia de los genes HLA-DQ2 y HLA-DQ8, conocidos como haplotipos de predisposición a la celiacía. El 90% de los pacientes con enfermedad celíaca presenta el gen HLA-DQ2; en cambio, una minoría de los pacientes presenta el gen HLA-DQ8. Por lo tanto, si la prueba es negativa, la ausencia de estos marcadores hace que el diagnóstico o el desarrollo de enfermedad celíaca sea muy poco probable. Si es positiva, la prueba permite identificar la condición genética que implica una mayor probabilidad de desarrollar la enfermedad celíaca.

Alelos buscados	Resultado
Alelo DQA1:	05
Alelo DQB1:	
Alelo DRB1:	11

Comentario sobre el análisis genético

Los resultados de la prueba genética demuestran que no tiene predisposición a desarrollar esta enfermedad, y las posibilidades de desarrollar celiacía son bajísimas (menos de 1/200).

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Sensibilidad a la sal

Resultado:  **Alterado**

La hipertensión es una de las enfermedades más difundidas en los países industrializados y representa uno de los mayores problemas clínicos de los tiempos modernos. Entre los diversos factores de riesgo identificados para esta patología está la cantidad de sodio (o lo que es lo mismo, la sal, compuesta por sodio y cloro) absorbida por el organismo a través de los alimentos. Una excesiva presencia de sodio en la circulación sanguínea puede causar el aumento de la presión sanguínea en aquellas personas genéticamente predispuestas. Los estudios han demostrado una relación entre determinados genotipos del gen humano ACE con la sensibilidad a la sal en la dieta y, por lo tanto, una mayor predisposición a la hipertensión y a patologías relacionadas.

Esta prueba permite verificar la predisposición genética individual respecto a la sensibilidad a la sal.

- **La enzima ACE** juega un papel importante en la regulación de la presión sanguínea y en el equilibrio de los electrolitos a través de la hidrólisis de la angiotensina I en angiotensina II. La angiotensina II es un potente vasopresor y un péptido que estimula la aldosterona, que mantiene la homeostasis cardiovascular. El polimorfismo analizado en este gen está asociado a altos niveles plasmáticos de ACE, que aumentan la concentración de angiotensina II. Esta condición se refleja en una mayor predisposición genética a la hipertensión.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen ACE: variante I/D (rs4646994)	DI	 heterocigoto

Comentario sobre el análisis genético

La prueba ha identificado la presencia de la variante alélica desfavorable I (inserción) en su ADN. Este resultado se asocia a una hipersensibilidad a la sal, con riesgo genético de hipertensión en respuesta al consumo de sal en la dieta. Se trata, por tanto, de un resultado desfavorable.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Sensibilidad a la cafeína

Resultado:  **Moderadamente Alterado**

La cafeína es el estimulante más consumido a nivel mundial siendo el café la principal fuente. En el organismo, la cafeína es metabolizada por una enzima expresada en el hígado; esta enzima es la principal responsable del metabolismo de la cafeína y demuestra una gran variabilidad individual en su actividad enzimática. Específicamente, el polimorfismo genético analizado está relacionado con una capacidad reducida para metabolizar la cafeína, con la consiguiente hipersensibilidad y aumento de los efectos colaterales asociados.

Además, extensos estudios científicos han evidenciado como en los individuos portadores del polimorfismo, el consumo de cafeína está asociado a un aumento del riesgo de infarto agudo de miocardio.

- El **gen CYP1A2** es responsable de aproximadamente el 95% del metabolismo de la cafeína y demuestra una gran variabilidad individual en la actividad enzimática. La variación genética estudiada está relacionada con una disminución de la capacidad metabolizadora de la enzima, causando la disminución del metabolismo de la cafeína. Esta capacidad metabolizadora se suele determinar a través de la relación entre la cafeína presente en el plasma o en la orina y los metabolitos de la cafeína después de haber consumido una dosis determinada.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen CYP1A2: haplotipo *F	CA	 heterocigoto

Comentario sobre el análisis genético

En el gen CYP1A2 se ha hallado el genotipo heterocigoto relacionado con una actividad ralentizada de la enzima. Se trata de una condición desfavorable, por lo que es aconsejable limitar el consumo de cafeína.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Sensibilidad al alcohol

Resultado:  **Normal**

La sensibilidad al alcohol depende de la velocidad con la que el organismo logra metabolizar el alcohol, acción que recae principalmente en la enzima alcohol deshidrogenasa. El alcohol se transforma primero en el compuesto tóxico acetaldehído, que después se transforma en acetato, no tóxico, por la acción de otra enzima llamada aldehído deshidrogenasa.

El acetaldehído, además de provocar daños en el ADN y ser carcinogénico, es responsable del malestar ocasionado por el consumo excesivo de alcohol. Esta prueba analiza una variante del gen ADH1C que clasifica a los portadores como metabolizadores lentos, los cuales tienden a tener una alcoholemia más elevada tras el consumo de alcohol.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen ADH1C: variante Ile349Val	AA	wildtype

Comentario sobre el análisis genético

La prueba determina que el genotipo del polimorfismo analizado es homocigoto AA, el cual se asocia con una mejor metabolización del alcohol. El resultado se considera favorable, no obstante es importante no excederse con el consumo de alcohol.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Respuesta inflamatoria

Resultado:  **Alterado**

La respuesta inflamatoria crónica se asocia con el envejecimiento y con el desarrollo de un número importante de enfermedades y tiene lugar como consecuencia de del deterioro de los mecanismos de protección de la célula frente a los agentes nocivos ambientales, químicos, físicos y biológicos. No se trata de una inflamación aguda, se trata de una inflamación crónica insidiosa que no tiene síntomas evidentes y que conduce a un progresivo deterioro del organismo.

La inflamación crónica constituye un factor de riesgo altamente significativo. Este tipo de inflamación tiene un papel relevante en el desarrollo de enfermedades neurodegenerativas, causando un proceso de neuroinflamación. Del mismo modo, en las enfermedades cardiovasculares se produce un proceso inflamatorio que compromete la pared de los vasos sanguíneos.

Por lo tanto, es importante la valoración de los genes que expresan las moléculas proinflamatorias (que favorecen la inflamación) y antiinflamatorias (que contrarrestan el proceso inflamatorio) más importantes. El equilibrio entre estos dos tipos de genes es fundamental para el bienestar individual.

- El **gen IL1alfa y el gen IL1beta** codifican citocinas implicadas en los procesos inflamatorios. Existen variantes genéticas que pueden llevar a una sobreexpresión de estas citocinas, relacionadas con el grado de progresión neuroinflamatoria y neurodegenerativa.
- El **gen IL6** codifica la interleucina-6, una citocina multifuncional implicada en la amplificación de la respuesta inflamatoria. El polimorfismo analizado modula los niveles de expresión del gen, favoreciendo la excesiva respuesta inflamatoria no controlada. Esta condición expone a un trasfondo proinflamatorio, nocivo para la salud y para la esperanza de vida.
- El **gen IL10** codifica la citocina interleucina-10 de acción inmunosupresora, que limita la inflamación fisiológicamente. El polimorfismo analizado está asociado a una producción reducida de la IL-10 y aumenta significativamente el riesgo de envejecimiento acelerado y de desarrollar trastornos degenerativos.
- El **gen TNFα** codifica una citocina proinflamatoria que actúa como un factor que promueve la aterogénesis y el daño vascular. Además, el TNF está implicado en muchísimos procesos, como la apoptosis, la proliferación y la diferenciación celular. El polimorfismo analizado puede condicionar sus niveles de actividad, interfiriendo desfavorablemente en los mecanismos proinflamatorios.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen IL1α: variante rs1800587	TC	 heterocigoto
Gen IL1β: variante 3954C>T	CT	 heterocigoto
Gen IL6: variante G-174C	GC	 heterocigoto
Gen IL10: variante G-1082A	AA	 variado
Gen TNFα: variante -308G/A	GG	wildtype

Comentario sobre el análisis genético

El resultado indica la presencia de factores de riesgo genético que aumentan la respuesta inflamatoria, debido a la presencia de polimorfismos desfavorables.

En concreto, en el gen IL10 se ha detectado un genotipo homocigoto desfavorable, relacionado con una menor síntesis de interleucinas antiinflamatorias, que tienden a producirse en una cantidad reducida respecto a la media de la población, favoreciendo la respuesta inflamatoria.

En los genes IL1α, IL1β e IL6 se han hallado las variantes relacionadas con una mayor respuesta inflamatoria, con el

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

consiguiente aumento de la susceptibilidad a la inflamación crónica y del deterioro del organismo.

Consejos para mejorar el bienestar

Para una dieta antiinflamatoria, los omega-3 representan la fuente de ácidos grasos más importante que debe aumentarse en la alimentación cotidiana, además de limitar la ingesta de ácidos grasos trans, omega-6 y grasas hidrogenadas. Los omega-3 de mayor importancia son el ácido eicosapentaenóico (EPA) y el docosahexaenóico (DHA). EPA y DHA pueden sintetizarse en el organismo a partir del ácido linolénico, presente en nueces, semillas de lino, etc. o pueden adquirirse gracias al consumo de pescado azul como salmón, arenque, sardina, etc. Una dieta pobre en omega-3 está relacionada con la aparición de enfermedades degenerativas cardiovasculares y cerebrovasculares.

La modulación y la recuperación del equilibrio en el aporte de sustancias proinflamatorias y antiinflamatorias se ven favorecidos por una dieta que reduzca el aporte de las grasas hidrogenadas, evitando consumir productos que las contengan: aceites vegetales hidrogenados, aceites vegetales parcialmente hidrogenados, grasas vegetales hidrogenadas, grasas vegetales parcialmente hidrogenadas, margarina; así mismo se debe evitar la bollería industrial (galletas, brioches, focaccias, tartas, pasteles), las patatas fritas y otros aperitivos de bolsa, los cubitos de caldo, etc., ya que a menudo contienen grasas trans, por lo que recomendamos prestar atención a la etiqueta.

Conviene reducir el consumo de comidas ricas en ácido araquidónico como carnes rojas grasas o yemas de huevo. También es desaconsejable un consumo excesivo de carbohidratos con un alto índice glucémico, que causan la producción en exceso de insulina.

Finalmente recomendamos introducir en la dieta el consumo de jengibre o cúrcuma.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Detoxificación

Resultado:  **Normal**

El organismo está constantemente expuesto a diversas sustancias tóxicas, a través de la ingestión oral (alimentos, fármacos, aditivos, pesticidas), la exposición de la piel (cosméticos, productos agroquímicos) y por vía aérea (contaminación atmosférica y electromagnética). Para hacerles frente, el organismo está dotado de un sistema enzimático de detoxificación que neutraliza y elimina toxinas, fármacos, carcinógenos y todas las sustancias que no sean nutrientes.

Algunos polimorfismos genéticos están relacionados con una reducción de la eficacia de este sistema por lo que la exposición diaria a las toxinas, con el tiempo, hace que se acumulen en el organismo. Esta prueba permite identificar la predisposición a la acumulación de sustancias tóxicas basándose en el análisis genético de las principales enzimas implicadas en los procesos de detoxificación.

- El **gen NQO1** codifica una enzima reductasa que interviene en la fase I de la detoxificación. Esta reacción asegura una oxidación completa del sustrato sin la formación de radicales libres perjudiciales. Existen polimorfismos que condicionan la eficacia de este proceso y que se han postulado como factores de riesgo carcinogénico.
- La sensibilidad a las sustancias tóxicas presentes en la dieta depende en gran medida de la velocidad a la que las enzimas de la fase I metabolizan estas sustancias. El polimorfismo estudiado en el **gen CYP1A2*1F** está relacionado con la síntesis de una enzima de actividad rápida, que aumenta la sensibilidad a los carcinógenos presentes en los alimentos y, en consecuencia, aumenta el riesgo de cáncer.
- El **GSTM y el GSTT** son enzimas que participan en una de las principales reacciones de detoxificación de la fase II, la conjugación con glutatión. Esta reacción ocurre por la acción de las enzimas glutatión-S-transferasa y lleva a la formación de compuestos muy solubles, que se eliminan en la fase III posterior. Las variaciones genéticas estudiadas en los genes GSTM y GSTT llevan a la pérdida total de la funcionalidad de eliminación de sustancias carcinógenas.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen NQO1: variante C>T609	CC	wildtype
Gen CYP1A2: haplotipo *F	CA	heterocigoto
Gen GSTT: variante Ins/Del	INS	wildtype
Gen GSTM: variante Ins/Del	INS	wildtype

Comentario sobre el análisis genético

El resultado del análisis genético indica la presencia de un factor de riesgo que puede comprometer la eficacia del sistema de detoxificación. En el gen CYP1A2 se ha identificado el polimorfismo relacionado con la producción de una enzima de actividad intermedia, asociada a un incremento moderado de la sensibilidad a los carcinógenos presentes en la dieta.

El resultado del análisis de los genes GSTT y GSTM se asocia con una actividad enzimática correcta.

No obstante, considerando las variantes analizadas, el perfil genético es favorable.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Estrés oxidativo

Resultado:  **Moderadamente Alterado**

Los radicales libres son moléculas muy reactivas e inestables. Los más conocidos son aquellos que contienen oxígeno (también denominados ROS), cuya formación ocurre fisiológicamente en las reacciones en las que las células producen energía a partir del oxígeno. Por su estructura química, los radicales libres tienden a sustraer un electrón a las moléculas adyacentes, provocando una reacción en cadena que, si no se controla, acaba dañando las estructuras celulares. Para evitar que esto ocurra, el organismo dispone de un sistema de defensas antioxidantes que son capaces de neutralizar buena parte de los efectos negativos asociados a la producción de radicales libres. Por lo tanto, en el organismo sano existe un delicado equilibrio entre la producción y la "eliminación" de los radicales libres (por parte de los sistemas antioxidantes), definido como "equilibrio oxidativo".

Determinados polimorfismos genéticos pueden estar relacionados con un sistema de defensa antioxidante poco eficiente, lo que causa una acumulación excesiva de radicales libres y, por lo tanto, un desbalance del equilibrio oxidativo. Se trata de una amenaza silenciosa, ya que estas moléculas no se pueden ver ni sentir, pero pueden alterar la integridad del organismo, ejerciendo una agresión celular. Por consiguiente, esta condición, llamada estrés oxidativo, produce daños a nivel celular que no son inmediatos, pero que se manifiestan inevitablemente con el tiempo, acelerando el envejecimiento del organismo y la aparición de patologías.

- El **gen MnSOD2** codifica una enzima (superóxido dismutasa dependiente del manganeso) que elimina el exceso de radicales libres. Su acción de transformación del anión superóxido en peróxido de hidrógeno se considera la defensa antioxidante primaria del organismo. El polimorfismo analizado está relacionado con consecuencias desfavorables, exponiendo al organismo a estrés oxidativo.
- El **gen CAT** codifica la enzima catalasa, implicada en la detoxificación celular de radicales libres y localizada principalmente en el hígado, piel, riñón y glóbulos rojos. La enzima cataliza la transformación del peróxido de hidrógeno formado por la SOD, en oxígeno y agua. Los polimorfismos genéticos están relacionados con la carencia o ausencia de catalasa y, por lo tanto, una deficiencia de la detoxificación de radicales libres.
- El **gen GPX** codifica la enzima glutatión peroxidasa, que protege al organismo del daño causado por los radicales libres, catalizando la reducción del peróxido de hidrógeno y del hidroperóxido. En particular, desempeña un papel esencial en la prevención de la peroxidación de los lípidos, contribuyendo a la estabilidad y funcionalidad de las membranas celulares y contribuyendo a combatir enfermedades cardiovasculares y procesos degenerativos. El polimorfismo analizado está relacionado, en grado significativamente superior respecto a la media, con el daño extracelular por estrés oxidativo.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen MnSOD2: variante 47C/T	TT	 variado
Gen CAT: variante -262C/T	CT	 heterocigoto
Gen GPX: variante rs1050450	CC	wildtype

Comentario sobre el análisis genético

Según el análisis genético, el riesgo de acumulación excesiva de radicales libres se ve desfavorablemente influenciado por un déficit de la defensa antioxidante.

De hecho, se han hallado las variantes desfavorables en los genes CAT y MnSOD2.

Este resultado está asociado con una función enzimática antioxidante no fisiológica y significativamente debilitada, que expone al daño extracelular por estrés oxidativo en mayor medida respecto a la media de la población.

En conclusión, su análisis determina que está expuesto a desequilibrios oxidativos que contribuyen al deterioro del organismo.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Consejos para mejorar el bienestar

Es particularmente útil una dieta antioxidante y anti radicales, de la cual la dieta mediterránea es el emblema, gracias también a su acción antiinflamatoria simultánea. Se trata de una dieta reductora, capaz de introducir en el organismo componentes bioactivos de los alimentos que neutralicen los radicales libres.

Para cuantificar el poder antioxidante de los alimentos se ha elaborado una escala, llamada ORAC (Oxygen Radicals Absorbance Capacity), basada en la capacidad de absorción del radical, una especie de unidad de medida de esta capacidad de acción antioxidante. La medida que se aconseja es la de consumir, en estas condiciones de carencias endógenas, como mínimo 6.500 unidades de ORAC al día.

En el primer grupo de alimentos con mayor contenido en ORAC encontramos los frutos negros como los arándanos, moras, ciruelas negras, uva negra, que son ricos en bioflavonoides y otros principios nutricionales eficaces contra los radicales libres del oxígeno. Le siguen otros frutos del bosque, como frambuesas, grosellas y fresas; el pomelo rosa y otros cítricos; entre las verduras destacan las espinacas, coles de Bruselas, remolacha y col verde.

En el segundo grupo podemos encontrar frutas como la uva blanca, el kiwi, el aguacate y otras frutas exóticas; y verduras, principalmente cebolla, patata, pimiento, coliflor, brócoli y judías.

En el tercer grupo, con un valor ORAC moderado, podemos encontrar albaricoques, peras, melocotones, manzanas, plátanos, berenjenas, pepinos y tomates.

Los zumos y los jugos frescos representan otra fuente excelente de antioxidantes con un alto contenido en ORAC.

Otro grupo de alimentos ricos en antioxidantes son las legumbres: lentejas, alubias (especialmente las rojas y las negras), guisantes, garbanzos y habas.

También los cereales, en particular los integrales, son fuentes de antioxidantes y representan un punto de convergencia con todo lo escrito anteriormente respecto a las dietas antiglicación y antiinflamatoria.

Es importante que los métodos de cocción resulten lo menos oxidante posible: cocer poco, lo más brevemente posible; consumir en cada comida muchos alimentos crudos (principalmente, germinados que son otra fuente excelente de antioxidantes) ; disminuir el tiempo de cocción sumergiendo las verduras en muy poca agua (efecto vapor) o cocinar con una olla a presión; reducir la excesiva exposición de los alimentos al aire y a la luz; no usar frituras y evitar quemar o dorar los alimentos asados.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Metilación del ADN Metabolismo de la homocisteína

Resultado:  **Moderadamente Alterado**

La metilación del ADN es un importante proceso epigenético, es decir, que influye en la expresión de los genes (y, por lo tanto, la funcionalidad enzimática), pero sin alterar la secuencia del ADN. Esto implica que los procesos de metilación regulan la activación y la desactivación de algunos genes y constituyen un proceso fundamental para la protección y la reparación del ADN, la regulación del crecimiento celular y la expresión génica.

Cuando el proceso de metilación se vuelve ineficiente, el organismo sufre en general una aceleración del deterioro. A nivel genómico, una metilación anormal se asocia con el silenciamiento génico no programado, en concreto con la desregulación de los genes que actúan como oncosupresores o en los mecanismos de reparación del ADN.

La prueba permite identificar la predisposición genética que determina una alteración en los procesos de metilación y un riesgo de niveles elevados de homocisteína, considerados un factor de riesgo cardiovascular.

- La **MTHFR** (metilentetrahidrofolato reductasa) es una enzima implicada en la remetilación de la homocisteína que posteriormente da lugar a la formación de metionina utilizada por las células del organismo. Esta reacción requiere de vitamina B9 (folato) y vitamina B12 como cofactores.
- El **polimorfismo C677T** está asociado a una actividad enzimática reducida que vuelve ineficaz dicha remetilación. Este polimorfismo, junto con el polimorfismo A1298C, determinan un aumento marcado y significativo de los niveles hemáticos de homocisteína, especialmente después de una carga oral de metionina.
- El **gen MTR** (metionina sintetasa) codifica una enzima implicada en la conversión de la homocisteína en metionina. El polimorfismo analizado está relacionado con un aumento de la actividad de esta enzima, incidiendo sobre los niveles hemáticos de folato y homocisteína.
- El **gen MTRR** (metionina sintetasa reductasa) codifica una enzima indispensable para mantener una adecuada cantidad de vitamina B12 celular, metionina y folato, necesarios para la regulación del ciclo homocisteína-metionina.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen MTHFR: variante C677T	CC	wildtype
Gen MTHFR: variante A1298C	CA	 heterocigoto
Gen MTR: variante A2756G	AA	wildtype
Gen MTRR: variante A66G	GA	 heterocigoto

Comentario sobre el análisis genético

El resultado del análisis genético indica la presencia de factores de riesgo relacionados con procesos no fisiológicos y alteraciones en los procesos de metilación, así como riesgo de niveles elevados de homocisteína que se consideran factores de riesgo cardiovascular. En el gen MTHFR se ha detectado la presencia en heterocigosis de la variante A1298C. Esto implica una actividad enzimática fuertemente reducida con riesgo de aumento de los niveles de homocisteína. El proceso de metilación resulta menos eficiente y, a nivel genómico, se correlaciona con una desregulación más fácil. En cambio, el gen MTHFR no presenta la variante C677T. Además el polimorfismo homocigoto en el gen MTRR está asociado con un aumento del riesgo de hiperhomocisteinemia. Finalmente, en el gen MTR se ha detectado la variante alélica fisiológica favorable, que no tiene influencia negativa sobre la metilación.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Consejos para mejorar el bienestar

Uno de los primeros signos de alarma de un proceso de metilación alterado en estos genes es el aumento de los niveles de homocisteína.

Las causas de hiperhomocisteinemia son múltiples: un aporte o una asimilación insuficientes de ácido fólico o de vitamina B12; el uso de anticonceptivos orales, antibióticos o sulfamidas; un consumo excesivo de café, de alcohol o de diuréticos, así como la exposición al humo del tabaco.

Tiene una importancia fundamental una intervención a nivel alimentario y nutricional, con administración de ácido fólico, vitamina B6 y vitamina B12; así como compuestos con propiedades de donantes de metilo, como la trimetilglicina.

En base al resultado, es recomendable un aporte considerable de alimentos con un alto contenido en ácido fólico (vitamina B9), que ha demostrado ser útil para el control indirecto de los niveles de homocisteína en la sangre.

Alimentos con un alto contenido de ácido fólico (90-180 µg): espárragos, remolacha roja, acelgas, brócoli, alcachofas, achicoria, coles de Bruselas, brócoli verde, setas secas, brotes de soja, endivias, rúcula, escarola, espinacas, garbanzos secos, habas, judías secas, lentejas.

Alimentos con un buen contenido de ácido fólico (50-89 µg): repollo, coliflor, hinojo, lechuga, puerros, calabacines, judías frescas, guisantes frescos, castañas frescas, cacahuetes, nueces, piñones.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Colesterol y perfil lipídico

Resultado:  **Moderadamente Alterado**

La investigación y los estudios clínicos se han dirigido hacia la identificación de nuevos marcadores a nivel genético para detectar la predisposición al desarrollo de una alteración del cuadro lipémico, condición que se suma a los tradicionales factores de riesgo para la enfermedad cardiovascular. En concreto, se ha profundizado en la influencia de los polimorfismos genéticos sobre el perfil lipídico, tanto en relación con los triglicéridos como con los niveles de colesterol LDL (colesterol "malo") y el HDL (colesterol "bueno").

La presencia de determinados polimorfismos genéticos puede influir en la relación entre colesterol LDL y HDL, conocido como "equilibrio lipídico". Si este aumenta excesivamente, puede representar un factor de riesgo para la formación de la placa de ateroma y, por lo tanto, en el desarrollo de enfermedades cardiovasculares.

- El **gen APOC3** codifica la apolipoproteína C3, que ejerce un papel importante en el metabolismo de los lípidos, inhibiendo el metabolismo del triacilglicerol por acción de la enzima lipoproteinlipasa, con el consiguiente incremento del nivel de los triglicéridos (hipertrigliceridemia). El polimorfismo analizado está relacionado con un aumento del riesgo de hipertrigliceridemia cuatro veces superior a la media de la población.
- El **gen APOA5** codifica otra apolipoproteína que influye en los valores plasmáticos tanto del colesterol "bueno" (HDL) como de los triglicéridos. El polimorfismo analizado está relacionado con la reducción de los niveles del colesterol HDL y niveles de triglicéridos elevados.
- El **gen LPL** codifica la lipoproteinlipasa, una enzima que separa los triglicéridos en ácidos grasos libres y glicerol, aumentando las interacciones de las lipoproteínas con sus receptores situados en la superficie celular del endotelio vascular de arterias y capilares, favoreciendo la formación de la placa de ateroma. El polimorfismo analizado representa una variante favorable asociada a niveles más bajos de triglicéridos y de colesterol "malo" (LDL), que implica una reducción del riesgo de enfermedad coronaria.
- El **gen CETP** codifica la proteína de transferencia de ésteres del colesterol, que puede aumentar el riesgo de desarrollar enfermedades coronarias, como consecuencia de la reducción de los niveles de colesterol HDL, lo que aumenta el impacto negativo de las partículas aterogénicas LDL. También en este caso, el polimorfismo analizado implica una ventaja en la acción de contrarrestar el perfil dislipémico, favoreciendo una mejora de los niveles plasmáticos de colesterol HDL.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen APOC3: variante C3175G	CG	 heterocigoto
Gen APOA5: variante T1131C	TC	 heterocigoto
Gen LPL: variante C1595G	CC	 wildtype
Gen CETP: variante G279A	AG	 heterocigoto

Comentario sobre el análisis genético

El resultado de la prueba indica la presencia de factores desfavorables que pueden alterar el perfil lipídico. Concretamente se han detectado los genotipos desfavorables en todos genes analizados.

En el caso de LPL, a pesar de considerarse wild-type, se ha asociado en la literatura con riesgo de aumento de los triglicéridos plasmáticos y con tendencia a valores de colesterol HDL inferiores, respecto a la media de la población.

El perfil genético se asocia con alteraciones del perfil lipídico y asimilación en relación a los niveles de triglicéridos y de colesterol "bueno" (HDL), con una mayor predisposición a la alteración del perfil lipídico.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Consejos para mejorar el bienestar

Se debe evitar las grasas saturadas de mala calidad en la dieta y eliminar las grasas trans, sustituyéndolas por aceite de oliva virgen extra.

También es favorable incluir omega-3, así como realizar una actividad física regular para favorecer el aumento del colesterol HDL.

Muy importante es asimismo reducir los alimentos que contienen aceite de palma, dado su elevado índice de aterogenicidad.

Número de muestra	Fecha de registro	Fecha de nacimiento	Paciente
4110811135	23/10/2023	11/10/2006	

Vitamina D

Salud del hueso

Resultado:  **Moderadamente Alterado**

En los genes que codifican para los receptores de la vitamina D, se ha demostrado una implicación funcional de los alelos analizados en la homeostasis del calcio y en la mineralización del hueso. Algunos estudios también han permitido descubrir la interacción del gen VDR con la absorción de calcio y los niveles de calcio en la dieta.

Las variaciones alélicas analizadas del gen VDR representan el 70% de los efectos genéticos sobre la densidad ósea y pueden contribuir a causar raquitismo hereditario resistente a vitamina D.

Esta prueba analiza los polimorfismos que pueden condicionar la respuesta a varios componentes dietéticos con posibles riesgos de desarrollo de patología a nivel del sistema esquelético.

- El polimorfismo **FokI del gen VDR** determina la alteración de la proteína para la que codifica. La variante desfavorable se ha asociado a una baja densidad ósea.
- El polimorfismo **BsmI del gen VDR** está asociado con la variación de la estabilidad de la transcripción y con una disminución de los valores de la densidad ósea y una absorción reducida de calcio.
- El polimorfismo **TaqI del gen VDR** está asociado con un aumento del reemplazo de las células óseas, con el consiguiente aumento del riesgo de una masa ósea reducida y osteopenia/osteoporosis.

Gen	Genotipo	Valoración
Gen VDR: variante TaqI (rs731236)	TC	 heterocigoto
Gen VDR: variante BsmI (rs1544410)	CT	 heterocigoto
Gen VDR: variante FokI (rs2228570)	CT	 heterocigoto

Comentario sobre el análisis genético

La prueba genética ha identificado las variantes desfavorables de los polimorfismos TaqI, BsmI y FokI. Estos resultados se asocian en la literatura con una disminución de la absorción del calcio y de la osificación, así como con una mayor susceptibilidad a la osteopenia. La variante BsmI está presente en alrededor del 15% de la población e incide desfavorablemente sobre la sensibilidad del receptor del calcio, asociándose con valores disminuidos de masa ósea. Datos confirmados de estudios prospectivos determinan que los sujetos portadores de la variante desfavorable presentan un aumento significativo del riesgo de fracturas y de osteopenia/osteoporosis.

Consejos para mejorar el bienestar

Es muy importante que se tomen cantidades suficientes de calcio y de vitamina D3 para minimizar el riesgo de osteoporosis/osteopenia. Por lo tanto, es importante un aporte correcto de calcio y vitamina D. También es útil el consumo de boro y silicio. La vitamina D promueve la absorción intestinal y renal del calcio y es indispensable para el desarrollo y el mantenimiento de la masa ósea. Lo ideal es una alimentación que sea principalmente alcalinizante y poco acidificante.

Es importante la actividad física, que es la primera prevención contra la osteoporosis. Entre las diferentes actividades aeróbicas, la que es más fácil de realizar es caminar. Asimismo se recomienda la marcha a buen paso y todas las actividades aeróbicas desarrolladas contra la fuerza de gravedad (actividades antigravitacionales con carga natural) serán las propuestas más idóneas para favorecer el aumento de las masas musculares y, en consecuencia, el estímulo mecánico sobre los segmentos esqueléticos y también la remineralización ósea. Introducir también ejercicios de estiramiento y con una demanda cardíaca media-moderada, que se pueden hacer también en el agua.