



GENO+

Nadie te conoce mejor que tu ADN



Bienvenido a tu viaje hacia el bienestar



El equipo GENO+ te da la bienvenida a tu viaje hacia la salud.

En este estudio podrás descubrir la composición genética que te hace único; te conocerás de una manera clara y sencilla y entenderás cómo funciona tu cuerpo desde una nueva perspectiva.

Siente la confianza y la certeza de que tus resultados son fidedignos. Los análisis genéticos se han realizado bajo rigurosos estándares de calidad y utilizando tecnología sofisticada para el análisis genético. La tecnología de Illumina te ofrecen lo más avanzado en el análisis de tu ADN. Cada interpretación de tus resultados son basados en la selección de los genes que han demostrado relevancia para el control y prevención de enfermedades, así como algunas de tus características físicas.

GENO+ ha recopilado la última información científica disponible para poderte dar la mejor prueba genética disponible en México. Nuestro equipo de investigación ha recopilado los estudios publicados en las revistas científicas más importantes que sustentan tu reporte. Con esta base, podrás encontrar recomendaciones basadas en evidencia.

Con ayuda de un profesional de salud, entenderás el mecanismo por el que tus genes influyen en tu salud y tienen implicación en tu fenotipo. Por ejemplo, comprenderás la biología del control de tu peso, estado físico y emocional, así como requerimientos y riesgo de presentar deficiencias nutricionales. Además, conocerás tu carga genética de riesgo a desarrollar enfermedades de gran interés actual. Con esta información y con apoyo de tu profesional de salud de confianza, podrás tomar las mejores decisiones para una mejor salud.

Tus reportes se basan en las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud, Instituto de Medicina y guías nacionales e internacionales para el cuidado de la salud.

En GENO+ tenemos la seguridad de que al conocer tu información genética, te empoderarás y adoptarás un estilo de vida saludable y preventivo para tener una mejor calidad de vida. Aunado a tus reportes, será crucial que cualquier cambio en tu estilo de vida lo consultes con un profesional que pueda asesorarte con tus resultados genéticos y la prescripción de un tratamiento médico-nutricional.

Nuestro equipo está feliz de poder acompañarte en este nuevo proceso de bienestar y brindarte todo el apoyo necesario para que logres aprovechar tu información genética.

Por ultimo te recordamos que la clave del éxito para una salud óptima eres tú; GENO+ te proporcionará herramientas para lograrlo.

Atentamente, **el equipo GENO+ y creadores**

Rendón-Delcid Pablo Alejandro, Oropeza-Martinez Peter Savier, Paz-Cassini Mariela, Tena-Alavez Eduardo.



Breves conceptos importantes

para comprender tus reportes genético y tu ADN



Figura 1.
Bases nitrogenadas
Encontradas en tu
ADN.
Su secuencia
determina la función
genética

El ADN es una cadena que se encuentra comprimida en cada una de nuestras células y está compuesta por pequeñas unidades.

Estas unidades, se encuentran colocadas en una secuencia específica de las siguientes letras conocidas como bases nitrogenadas: **A, G, C y T**

(figura 1).

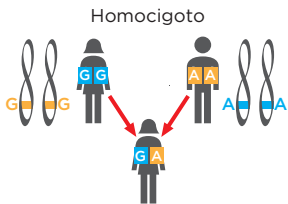


Figura 2.
Posibles genotipos. Se denomina homocigoto cuando las dos variantes del gen (alelos) son idénticas. Cuando son distintas, se conoce como genotipo heterocigoto.

Algunas regiones del ADN contienen la información para crear la vida. Estas unidades de información se llaman genes. Cada gen participa en funciones importantes para mantener la vida. Por ejemplo, el gen de la insulina, tiene las instrucciones para generar la molécula encargada de regular la glucosa en la sangre.

Nuestras células contienen 2 copias de cada gen denominadas alelos. Un alelo, o variante de un gen, es heredado de cada uno de nuestros padres. Por lo tanto, podemos tener 2 variantes de cada gen: genotipo A (homocigoto), genotipo B (homocigoto) y genotipo AB (heterocigoto) (figura 2).

Los genes tienen una secuencia específica muy relacionada con su función. Sin embargo, pueden haber cambios en su secuencia que repercuten en su función. Estos cambios se conocen como mutaciones cuando los cambios son raros, o polimorfismos de un solo nucleótido o snps (por sus siglas en inglés) si son comunes entre una población. La combinación genética se conoce como genotipo y el producto visible (color de piel o de ojos) se conoce como fenotipo. El término variante de un gen se refiere a un cambio y puede referirse a una mutación o un snps (figura 3).



Cadena normal

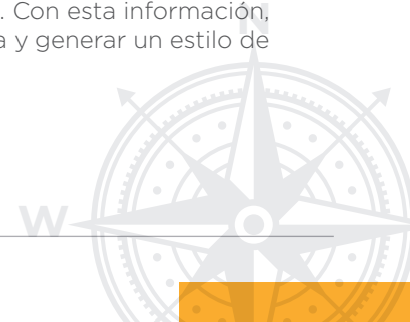


Cambio en el ADN

Figura 3.
Una variante es un cambio en el ADN. Se conocen como mutaciones los cambios raros y polimorfismos los cambios comunes.

Los seres humanos compartimos el 99.9 % de nuestra información genética. Este 0.1 % restante corresponde a variaciones que nos hace distintos. Medir nuestro genotipo nos permite conocer los cambios que pueden repercutir en nuestro metabolismo y puede modular el efecto de nuestra respuesta a un tipo de dieta, ejercicio, medicamento o algunos otros factores ambientales.

Tus estudios genéticos muestran variaciones con relevancia importante en tu salud. Estas variaciones participan en rutas metabólicas importantes para el buen funcionamiento de tu cuerpo. Por ejemplo, la variante "X" del gen "Y" participa en la asimilación de vitaminas. Si tu genotipo muestra la combinación de mayor riesgo significa que tienes una mayor probabilidad de presentar una deficiencia de vitaminas. Conociendo esto, podrás evaluar si tu dieta cumple con la recomendación diaria o si es necesario incrementar tu dosis para evitar una deficiencia. Con esta información, podrás empoderarte para tomar decisiones con apoyo de tu profesional de salud de confianza y generar un estilo de vida personalizado.



Breves conceptos importantes

para comprender tus reportes genético y tu ADN



RIESGO GENÉTICO

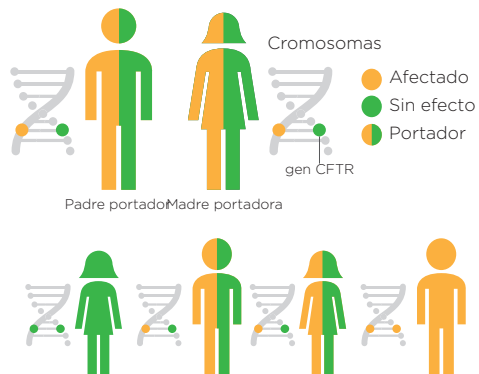
Para fines de este estudio, la palabra riesgo deberá tomarse como un indicador de mayor predisposición genética y no como un riesgo absoluto a desarrollar el fenotipo evaluado.

La palabra riesgo es un indicador de probabilidad y posibilidad. Este indicador se basa en un análisis estadístico del efecto de cada genotipo asociado a un fenotipo. Por ejemplo, un riesgo mayor a desarrollar cáncer, es un indicador de mayor probabilidad de desarrollarlo.

Los valores de riesgo se asignan según la mejor evidencia científica disponible. Estos valores indican el grado de asociación entre un grupo de personas con un determinado genotipo (de riesgo) en comparación con otro grupo de personas con un genotipo distinto (sin riesgo).

Los cambios en el ADN no solo incrementan el riesgo a desarrollar una enfermedad. En algunos casos, una variación genética puede disminuir el riesgo a desarrollarla. Por ejemplo, existen mutaciones que aceleran el metabolismo y nos permiten oxidar grasa con mayor facilidad. Esta característica es benéfica para una persona que busca perder peso. Además, es posible que este efecto sea incrementado o disminuido por otra variante genética, por lo que es importante evaluar múltiples regiones en el ADN. Para la practicidad de este cálculo, se han implementado la utilización de algoritmos sofisticados.

En tus estudios se reflejan cientos de variantes genéticas que reflejan un riesgo según la evidencia científica más reciente y relevante. El equipo de GENO+ se encarga de identificar nuevos estudios científicos y considerarlos para tu estimación del riesgo a desarrollar futuras enfermedades y cuál es el mejor tratamiento acorde a tu genotipo. Por lo tanto, es posible que tu riesgo pueda cambiar según el avance científico.



Podrás encontrar mayor información en los anexos.



¿Qué características tienen los reportes genéticos?



Resultado:
Metabolizador
rápido

Genotipo asociado a
metabolizador rápido de cafeína

Variantes analizadas



Este diagrama te muestra cuántas variantes de riesgo tuviste. Se considera de riesgo cuando eres portador de al menos un alelo (heterocigoto).



¿Sabías que?
El 66% de la población no detectan los sabores amargos, mientras que el 34% de la población sí.

Top 5 de variantes de mayor efecto en la obesidad

Variante analizada	Riesgo por mi genotipo
FTO	Alto
GNAT2	Moderado
TMEM18	Bajo
MC4R	Moderado
SEMA6D	Alto

*Las presentes variantes han mostrado un mayor efecto.

Tus reportes genéticos se han diseñado para que puedas conocer tus resultados de una manera breve y detallada. Para esto, se crearon distintas secciones.

En tu resumen podrás ver tus resultados según el reporte adquirido. En esta sección podrás ver un panorama sobre los fenotipos evaluados y tu carga genética.

Tus reportes genéticos tendrán distintos íconos y tablas informativas para que conozcas detalles y hechos de tu genética. Por ejemplo, podrás encontrar tu resultado en alguna de las siguientes categorías: escala de riesgo acompañada de colores (bajo, moderado o alto); ícono indicador de ausencia/presencia de riesgo o si eres portador de variantes de riesgo autosómicas recesivas (es necesario el genotipo homocigoto para presentar el fenotipo) o autosómicas dominantes (con una copia del gen de riesgo es suficiente para desarrollar el fenotipo). Esto dependerá del fenotipo evaluado y del número de variantes genéticas analizadas. Adicionalmente, podrás encontrar gráficas o íconos según tus variantes genéticas evaluadas.

Aunque podrás encontrar algunas recomendaciones, te sugerimos se analicen con un profesional de salud de confianza y acudas con alguien especializado para consultoría genética.

¿Cómo se calcula mi riesgo genético o resultado genético?

GENO+ ha desarrollado una plataforma y software para una mejor experiencia. Tus resultados genéticos se analizan mediante la utilización de algoritmos y se calculan con base en tu combinación genética. Partiendo de la evidencia científica, se generan tus niveles de riesgo y recomendaciones. Podrás acceder a los estudios genéticos para que puedas comprender mejor sus características si así lo deseas.

Es importante considerar que algunas variantes en tu ADN tienen un efecto distinto. Algunas mutaciones tienen un efecto muy grande para algunas enfermedades y contar con solo una de ellas el riesgo es alto. Tal es el caso para las enfermedades congénitas (autosómicas dominantes). Para otros reportes, se consideran múltiples variantes genéticas con un efecto bajo en el fenotipo. Por ejemplo, el riesgo genético para la obesidad (poligénica), se calcula con la suma de variantes con un efecto leve pero acumulativo. Existen mutaciones que no confieren riesgo a enfermedades, si no a fenotipos particulares, como un olfato más desarrollado.

Es importante considerar que algunas recomendaciones tienen evidencia y validez para cierto tipo de personas y objetivos particulares. Por ejemplo, algunas recomendaciones dietarias encontradas en tu reporte están dirigidas a personas que buscan bajar de peso y los estudios se llevaron a cabo en adultos jóvenes. Por lo tanto, es probable que para población distinta no se tenga el mismo efecto y se deba ajustar esa recomendación (niños, recién nacidos o población con alguna enfermedad). En tus reportes y en anexos, podrás encontrar este tipo de información.



Indicadores en los reportes genéticos

Con el objetivo de facilitar la lectura de tus resultados, se han generado una serie de indicadores gráficos con los que podrás identificar rápidamente tu riesgo, variantes analizadas y recomendaciones. En esta sección se muestra una explicación rápida de los componentes generales de tu reporte.

Indicadores de riesgo o resultado:

Son indicadores gráficos que te dirán de forma sencilla cual fue tu riesgo genético general en cada sección. Los colores en el fondo de la imagen representan el riesgo, mientras que la imagen o icono será representativa al reporte.



Riesgo bajo. Este es un indicador para informarte que tu predisposición genética es baja o menor en comparación con personas con un genotipo de riesgo o mayor predisposición genética. Este indicador se basa en términos estadísticos como una menor probabilidad de desarrollar el fenotipo en comparación con personas con el genotipo de riesgo en condiciones ambientales similares. Cuando existe una escala de riesgo, el color verde simboliza una carga genética baja o ausencia de variantes de riesgo.



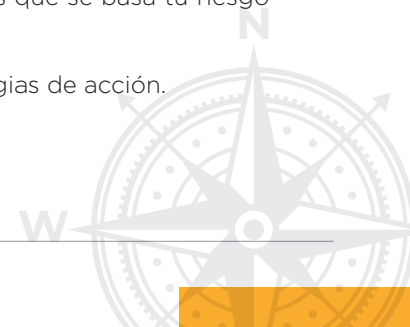
Riesgo moderado o elevado. Este indicador refleja que tu carga genética te confiere un riesgo mayor para desarrollar el fenotipo evaluado. Este indicador puede representar un riesgo de presentar el fenotipo de hasta 2 veces más en comparación con el genotipo de menor riesgo. En algunos fenotipos este riesgo no se ha cuantificado, pero la presencia del genotipo ha reflejado una predisposición genética importante. En otros reportes, este indicador puede reflejar que eres portador de una copia genética de riesgo. En el caso de enfermedades hereditarias este color indica la presencia de variantes de riesgo al desarrollo del padecimiento o a ser portador.



Riesgo alto. Este indicador refleja que tu carga genética te confiere una predisposición alta a desarrollar el fenotipo elevado. La probabilidad de que desarrolles el fenotipo puede ser mayor a 2 veces en comparación que una persona con el genotipo de menor riesgo. En el caso de enfermedades hereditarias o de una sola mutación, los símbolos en rojo indican que tienes el genotipo de riesgo.

Podrás encontrar algunos otros indicadores. En algunos reportes, podrás encontrar íconos que no significan riesgo, si no una interacción o un particular genotipo asociado a un fenotipo en particular (metabolizador rápido/lento de algún nutriente). Podrás encontrar en tus anexos las variantes analizadas para cada reporte y en los que se basa tu riesgo genético.

Los presentes indicadores servirán de apoyo al profesional de la salud e identificar las estrategias de acción.



Alcance de tu estudio genético



Tu riesgo genético es calculado por el análisis de una o múltiples variantes genéticas. Esto dependerá de los siguientes factores: efecto genético en “x” fenotipo, evidencia que sustente el efecto, reproducibilidad del efecto en varios estudios o distintas poblaciones y limitantes del estudio genético por la plataforma utilizada.

El conocer tu riesgo, te ayudará a ti y a tu profesional de la salud a generar estrategias preventivas y terapéuticas.



Tus resultados deberán ser utilizados como apoyo a diagnósticos médicos-nutricionales. Por si solos no deberán ser considerados para el diagnóstico de ninguna enfermedad. Cualquier cambio en tu estilo de vida, deberá ser supervisado y apoyado con tu profesional de la salud calificado.



Los resultados de tu análisis no incluyen todas la mutaciones y polimorfismos en tu genoma. Aunque se consideran una cantidad alta de variantes asociadas a las enfermedades, características de interés clínico y que han mostrado un nivel fuerte de evidencia, existen mutaciones o alteraciones genéticas no medidas por este análisis. Así mismo, pueden existir otros cambios genéticos aun con falta de evidencia y descubrimiento. Por lo tanto, el riesgo genético puede ajustarse con el avance de la ciencia.



Los riesgos genéticos reportados están limitados a la evidencia científica existente y disponible. El equipo de GENO+ ha establecido estándares rigurosos como recopilación de estudios publicados en revistas científicas de alto impacto con grandes números de población; se han incluido en su mayoría estudios publicados con población latina y que han mostrado comportamientos consistentes en distintas etnias.



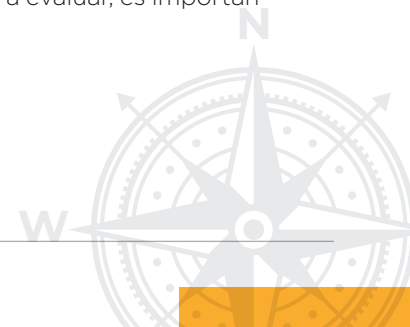
El ambiente en el que te desarrollas también afecta a tus genes.

El conocer tu genética te ayuda a comprender muchas interrogantes sobre el metabolismo y tu salud. Sin embargo, algunos aspectos no se explican solo por la variación genética. Para responder a esas interrogantes debemos considerar el ambiente, nuestro estilo de vida y nuestro estado de salud actual.



Los factores ambientales que pueden modificar tu predisposición genética son la dieta, la actividad física, el consumo de tabaco o alcohol, la exposición a contaminantes y toxinas, entre otras. Por ejemplo, un riesgo genético bajo a presentar obesidad no es indicador determinante para desarrollarla. Nuestro cuerpo puede resistir a la obesidad a través de un mayor gasto energético o buena respuesta a la saciedad. Sin embargo, una ingestión de alimentos excesiva y bajos niveles de actividad física pueden ser determinantes para desarrollar la enfermedad.

Lo anterior puede parecer complicado. Por esto y por la presencia de otros factores necesarios a evaluar, es importante que un profesional de la salud analice tus resultados.





TU ANÁLISIS GENÉTICO DE PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES

Te presentamos los resultados de tu análisis genético de predisposición a enfermedades de acuerdo a la prueba de genotipado. El siguiente reporte contiene información de las variantes genéticas que nosotros encontramos en tu genoma y que se han asociado, de acuerdo a estudios médicos y científicos, a un incremento potencial en el riesgo que tiene una persona a desarrollar enfermedades específicas a lo largo de su vida.

En el presente estudio hemos calculado tu predisposición o riesgo a desarrollar algunas enfermedades de acuerdo a tu contenido genético. Nuestro análisis de riesgo incluye marcadores para Alzheimer, Parkinson, diabetes, cáncer de mama, cáncer de ovario, cáncer próstata, algunas enfermedades metabólicas comunes como: hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, tirosinemia, etc.

Toma en cuenta que los resultados de este análisis genético no contienen información para todas las variantes genéticas hasta ahora conocidas en el genoma humano. Esto se debe a que continuamente se descubren nuevas variantes asociadas a enfermedades específicas en estudios de investigación en desarrollo.

En este estudio analizamos alrededor de 600,000 variantes genéticas distribuidas en tus 23 pares de cromosomas. Nuestra prueba analiza principalmente variantes de nucleótido único (SNVs, por sus siglas en inglés) y algunas pequeñas deleciones e inserciones (INDELs) en el ADN de tu genoma. Debido al número y a la distribución genómica de las variantes analizadas por código 46, este estudio es útil para conocer panorámicamente un número amplio de enfermedades asociadas a dichos marcadores. El presente reporte incluye información de las variantes que se han clasificado como patogénicas y de alto riesgo en la base de datos de variantes clínicas (ClinVar, por sus siglas en inglés) del centro nacional de biotecnología (NCBI) de los Estados Unidos de América.

Es nuestra responsabilidad informarte que tener una predisposición o riesgo a ciertas enfermedades asociado a ciertos marcadores genéticos no significa que vayas a desarrollar una enfermedad; existen otros factores no genéticos como: la nutrición, el estilo de vida, el ambiente o el estrés, etc., que pueden estar relacionados con el desarrollo de las condiciones de salud descritas.

A continuación encontrarás un apartado que lleva por título Cómo leer tu reporte. Este apartado te servirá como guía para conocer las secciones del documento y la información que cada uno contiene.

Al final de este reporte encontraras otras dos secciones; la primera especifica las limitaciones de la prueba y la segunda contiene un glosario que tú o tu médico podrán utilizar como guía en la lectura de la información que contiene la prueba.



CÓMO LEER TU REPORTE DE PREVENCIÓN

El reporte de prevención de enfermedades contiene varias secciones, cada una correspondiente a distintas condiciones de salud para las cuales se encontraron asociaciones con las variantes estudiadas en tu genoma. A su vez, cada una de las secciones está dividida en partes adicionales.

Al inicio de cada sección destinada a cada enfermedad se encuentra una descripción breve de la enfermedad estudiada. Tras esta breve descripción aparece una tabla resumen con datos asociados a tu genotipo y las características generales de las variantes detectadas en tu genoma; el gen afectado, el identificador de la variante (dbSNP), tu genotipo personal para la variante en los dos cromosomas, el número del cromosoma en el que se encuentra la variante, la posición de la variante dentro del cromosoma y el estado de la variante analizada en tus dos cromosomas. Si están en estado homocigoto o en heterocigoto.

La información de tus variantes alélicas nos permite aproximar el grado de riesgo genético que tienes de desarrollar algunas de las enfermedades. Para calcular esta aproximación usamos dos parámetros distintos; el primero se conoce como "Riesgo de por vida" abreviado LTR (del inglés "Lifetime risk") y el segundo se conoce como "Puntaje de riesgo de la enfermedad" abreviado DRS (del inglés "Disease risk score").

El parámetro LTR está basado en datos estadísticos a nivel poblacional y engloba los múltiples factores por los que se puede desarrollar una enfermedad. El LTR indica la prevalencia de la enfermedad en una población dada. En tu reporte de prevención te presentamos el riesgo que tienes a lo largo de tu vida padecer la enfermedad, dado que perteneces a la población en general.

El parámetro DRS está basado en estudios científicos que asocian el efecto que tienen variantes genéticas determinadas en la aparición de diferentes enfermedades. Se ha descubierto que algunas variantes alélicas tienen mayor o menor efecto de desencadenar las enfermedades en comparación con otras. Nosotros usamos estos estudios para aproximar una puntuación de riesgo genético para una enfermedad con respecto a las variantes que estudiamos en tu genotipo. Por lo tanto, tu DRS indica el riesgo genético que tienes por el efecto de algunas variantes que portas en tu genotipo.

Para facilitar la interpretación de estos parámetros, hemos armonizado las unidades y así ayudarte a conocer los valores del riesgo en tu contexto genético (DRS) y en el contexto de la población en general (LTR).

La interpretación del LTR está en términos del riesgo con respecto a toda la población. Si tu riesgo es, por ejemplo, de 1 en 15 para una enfermedad, significa que padecer la enfermedad ha sido observado en una proporción de 1 persona en un grupo de 15 en la población en general. Para algunas enfermedades este valor es mayor para otras es menor. Esto sin tomar en cuenta su genética y en bajo un perfil poblacional similar.



La interpretación del DRS está en términos de una función exponencial de base 2. Si tu riesgo DRS es, por ejemplo, 1.0 para una enfermedad, significa que tu riesgo genético es 2 veces más alto a padecerla con respecto a la población. Cuando tu riesgo es negativo, tienes un riesgo genético menor por la misma cantidad. Por ejemplo, si tu DRS es -1.0, tienes 2 veces menos riesgo que la población general de padecer la enfermedad. Si tu riesgo es cero, significa que tu riesgo a padecer la enfermedad no aumenta ni disminuye. Es igual al de la población general.

Tras la tabla resumen aparece una descripción cualitativa de las variantes patogénicas que detectamos en tu genotipo. Consideramos importante darte más detalles sobre estas variantes porque para estas se ha encontrado y reportado una asociación directa con el desarrollo de la enfermedad analizada en esa sección. A continuación, aparecen en forma de lista las funciones moleculares y fisiológicas de las proteínas codificadas por los genes afectados por estas variantes genéticas. Si tu prueba genética revela la existencia de más de una variante asociada a esta enfermedad para el mismo gen o múltiples genes, estas se pondrán en forma de lista al igual que cada gen afectado. Hay veces que una variante particular puede causar más de una enfermedad. Si este es el caso, dichas condiciones de salud adicionales, asociadas a dicha variante o variantes, se describirán en forma de lista en una sección dedicada a esto. Después de las secciones que describen las variantes, los genes y otras enfermedades asociadas a las variantes aparece otra sección con detalles adicionales de los parámetros de riesgo que tienes para esa enfermedad. Es decir, encontrarás una descripción más amplia del LTR para personas de tu edad en la población y el DRS que nosotros calculamos dadas tus variantes genéticas analizadas.

Te recomendamos que acudas con un profesional médico si padeces algún riesgo para alguna condición aquí reportada, si alguno de los miembros de tu familia padece alguna de las enfermedades analizadas o si tienes alguna duda acerca de los resultados de tu prueba genética. Es importante que tengas mayor cuidado con tu salud si alguna de las variantes de riesgo analizadas fue detectada en tu genotipo. Ten presente que no tener ninguna de las variantes de riesgo analizadas no significa que la enfermedad bajo estudio no se vaya a desarrollar. Existen otros marcadores de riesgo genético que no están incluidos en este análisis y que continúan en investigación. Toma en cuenta que otros factores no genéticos también pueden afectar el riesgo que tienes de desarrollar una enfermedad.

Este análisis genético no puede determinar con total certeza si vas a presentar una condición de salud en el futuro. Este estudio te ofrece un estimado probabilístico de presentar una enfermedad dado un conjunto variantes que nosotros analizamos en tu genotipo y el riesgo poblacional de la enfermedad. Este estudio te ofrece un panorama de tu salud dadas ciertas variantes genéticas de riesgo; sin embargo, no debe utilizarse para tomar decisiones sin consulta médica.



REPORTE DE PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES

Cáncer de mama

El cáncer de mama es una proliferación maligna de las células epiteliales que revisten los conductos o lobulillos mamarios. Es una enfermedad clonal donde una célula individual producto de una serie de mutaciones somáticas o de línea germinal adquiere la capacidad de dividirse sin control ni orden, haciendo que se reproduzca hasta formar un tumor. El tumor resultante, que comienza como anomalía leve, pasa a ser grave, invade tejidos vecinos y, finalmente, se propaga a otras partes del cuerpo.

Código 46 busca variantes patogénicas en tu genoma, estas variantes están directamente relacionadas con el desarrollo de la enfermedad. Cuando el número de variantes patogénicas detectadas es 0, significa que no tienes mutaciones que ya se han visto clínicamente en pacientes que desarrollan esa enfermedad. Por otro lado, para algunas enfermedades también se calcula el DRS, el cual sirve para comparar un perfil de variantes con respecto a poblaciones, ya sea sanas o enfermas. Por tanto, el número de variantes patogénicas y el DRS son mediciones independientes.

Resumen	Variantes patogénicas	Analizadas 17	Detectadas 0
	Parámetros de riesgo	LTR 1/7	DRS -0.0409

Tu predisposición para Cáncer de mama

A pesar de que no detectamos variantes patogénicas, por el conjunto de variantes que detectamos en tu genotipo tu riesgo de padecer Cáncer de mama es menor que una persona escogida al azar en población abierta.

El riesgo de vida (LTR) que tiene una persona promedio de padecer Cáncer de mama es de 1/7.

Cáncer de mama y ovario hereditario

El síndrome de mama y ovario hereditarios son un conjunto de síndromes que producen proporciones de cáncer de mama y ovario significativamente más altas de lo normal en familias humanas genéticamente relacionadas. Algunas de las características distintivas de este síndrome son; la aparición de cáncer de ovario, mama o ambos en múltiples miembros de una familia, la presencia de ambos tipos de cáncer en un solo individuo dentro de una familia con historial cancerígeno y la aparición a temprana edad de cualquiera de estas formas de cáncer en miembros de una familia. Se ha observado que mutaciones en ciertos genes pueden producir estas formas de cáncer.



código46

Código 46 busca variantes patogénicas en tu genoma, estas variantes están directamente relacionadas con el desarrollo de la enfermedad. Cuando el número de variantes patogénicas detectadas es 0, significa que no tienes mutaciones que ya se han visto clínicamente en pacientes que desarrollan esa enfermedad. Por otro lado, para algunas enfermedades también se calcula el DRS, el cual sirve para comparar un perfil de variantes con respecto a poblaciones, ya sea sanas o enfermas. Por tanto, el número de variantes patogénicas y el DRS son mediciones independientes.

Resumen	Variantes patogénicas	Analizadas	15	Detectadas	0
	Parámetros de riesgo	LTR	1/16	DRS	0.8496

Tu predisposición para Cáncer de mama y ovario hereditario

A pesar de que no detectamos variantes patogénicas, por el conjunto de variantes que detectamos en tu genotipo tu riesgo de padecer Cáncer de mama y ovario hereditario es mayor que una persona escogida al azar en población abierta.

El riesgo de vida (LTR) que tiene una persona promedio de padecer Cáncer de mama y ovario hereditario es de 1/16.

Diabetes

La diabetes mellitus (DM) es un conjunto de trastornos metabólicos, cuya característica común principal es la presencia de concentraciones elevadas de glucosa en la sangre de manera persistente o crónica, debido ya sea a un defecto en la producción de insulina, a una resistencia a la acción de ella para utilizar la glucosa, a un aumento en la producción de glucosa o a una combinación de estas causas. También se acompaña de anomalías en el metabolismo de los lípidos, proteínas, sales minerales y electrolitos.

Código 46 busca variantes patogénicas en tu genoma, estas variantes están directamente relacionadas con el desarrollo de la enfermedad. Cuando el número de variantes patogénicas detectadas es 0, significa que no tienes mutaciones que ya se han visto clínicamente en pacientes que desarrollan esa enfermedad. Por otro lado, para algunas enfermedades también se calcula el DRS, el cual sirve para comparar un perfil de variantes con respecto a poblaciones, ya sea sanas o enfermas. Por tanto, el número de variantes patogénicas y el DRS son mediciones independientes.

Resumen	Variantes patogénicas	Analizadas	20	Detectadas	0
	Parámetros de riesgo	LTR	1/3	DRS	0.5075



Tu predisposición para Diabetes

A pesar de que no detectamos variantes patogénicas, por el conjunto de variantes que detectamos en tu genotipo tu riesgo de padecer Diabetes es mayor que una persona escogida al azar en población abierta.

El riesgo de vida (LTR) que tiene una persona promedio de padecer Diabetes es de 1/3.

Parkinson

La enfermedad de Parkinson (EP), también denominada mal de Parkinson, parkinsonismo idiopático, parálisis agitante o simplemente párkinson, es una enfermedad neurodegenerativa crónica caracterizada por movimiento lento, rigidez, aumento del tono muscular y temblor. Desencadena alteraciones en la función cognitiva, depresión, dolor y alteraciones en la función del sistema nervioso autónomo. La enfermedad de Parkinson aumenta su severidad con el tiempo como consecuencia de la destrucción progresiva, por causas que todavía continúan en investigación, de las neuronas pigmentadas de la sustancia negra.

Código 46 busca variantes patogénicas en tu genoma, estas variantes están directamente relacionadas con el desarrollo de la enfermedad. Cuando el número de variantes patogénicas detectadas es 0, significa que no tienes mutaciones que ya se han visto clínicamente en pacientes que desarrollan esa enfermedad. Por otro lado, para algunas enfermedades también se calcula el DRS, el cual sirve para comparar un perfil de variantes con respecto a poblaciones, ya sea sanas o enfermas. Por tanto, el número de variantes patogénicas y el DRS son mediciones independientes.

Resumen	Variantes patogénicas	Analizadas	8	Detectadas	0
	Parámetros de riesgo	LTR	1/15	DRS	-2.1092

Tu predisposición para Parkinson

A pesar de que no detectamos variantes patogénicas, por el conjunto de variantes que detectamos en tu genotipo tu riesgo de padecer Parkinson es menor que una persona escogida al azar en población abierta.

El riesgo de vida (LTR) que tiene una persona promedio de padecer Parkinson es de 1/15.



CONDICIONES DE SALUD PARA LAS CUALES NO TIENES VARIANTES PATOGENICAS EN TU GENOMA

Nuestra prueba genética no ha detectado las variantes patogénicas que nosotros estudiamos para las siguientes enfermedades:

- Aciduria metilmalónica
- Alzheimer
- Anemia de células falciformes
- Cáncer de ovario
- Cáncer de próstata
- Carcinoma de riñón
- Cardiomiopatías
- Deficiencia de biotinidasa
- Deficiencia de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1
- Enfermedad de jarabe de arce
- Fibrosis quística
- Hiperplasia suprarrenal congénita
- Hipotiroidismo congénito
- Tirosinemia



Enfermedad

Variantes analizadas

Aciduria metilmalónica

rs104893851, rs121908538, rs121918251, rs121918252, rs121918254, rs121918255, rs121918256, rs121918257, rs138680796, rs140986055, rs201777056, rs267607097, rs28941784, rs369296618, rs387907119, rs398123276, rs398123278, rs398124434, rs564069299, rs571038432, rs727504020, rs727504022, rs756414548, rs760782399

Alzheimer

rs63750082, rs63750687

Cáncer de mama

rs397507384, rs398122661, rs72478580, rs730881468, rs786202461, rs786203754, rs80356888, rs80356913, rs80356936, rs80356937, rs80357063, rs80357233, rs80357295, rs80357463, rs80357475, rs80358721, rs80359175

Cáncer de mama y ovario hereditario

rs398122661, rs587780875, rs786202461, rs786203754, rs80356888, rs80356913, rs80356936, rs80356937, rs80357063, rs80357233, rs80357295, rs80357463, rs80357475, rs80358721, rs80359175

Cáncer de próstata

rs121908982, rs137852571, rs137852593, rs148960463

Carcinoma de riñón

rs104893751

Cardiomiopatías

rs121908990

Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1

rs119103213, rs185741664, rs544349961, rs727504005, rs727504006

Deficiencia de biotinidasa

rs104893686, rs104893687, rs104893688, rs138818907, rs146015592, rs181396238, rs397514371, rs397514380, rs397514392, rs587783005, rs80338686

Deficiencia de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa

rs398123546, rs398123552, rs76723693, rs78365220

Diabetes

rs104893879, rs104894331, rs104894338, rs114202595, rs121908540, rs121913148, rs121918671, rs121918673, rs121964990, rs1801483, rs193922335, rs193922338, rs28931580, rs28937891, rs28937892, rs74315374, rs77625743, rs794727236, rs797045209, rs80356669



codigo46

Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce

rs121964988, rs121964990, rs121965004, rs137852871, rs137852874, rs137852875, rs182923857, rs371518124, rs375785084, rs398123490, rs398123491, rs398123496, rs398123497, rs398123503, rs398123508, rs398123509, rs398123513, rs398123660, rs398123665, rs398123669, rs398123674, rs398123675, rs398124561, rs398124574, rs398124577, rs398124582, rs398124589, rs398124592, rs398124593, rs398124602, rs794727262, rs794727635

Fibrosis quística

rs113993959, rs121908748, rs121908749, rs121908750, rs121908751, rs121908752, rs121908754, rs121908755, rs121908760, rs121908763, rs121908764, rs121908765, rs121908791, rs121908792, rs121908793, rs121908794, rs121908797, rs121908803, rs121908810, rs121909011, rs121909012, rs121909015, rs121909017, rs121909019, rs121909025, rs121909026, rs121909036, rs121909045, rs121909047, rs139304906, rs139573311, rs141158996, rs143570767, rs149790377, rs151048781, rs193922503, rs201124247, rs267606722, rs368505753, rs372227120, rs374705585, rs374946172, rs387906362, rs387906369, rs397508168, rs397508173, rs397508176, rs397508200, rs397508201, rs397508211, rs397508227, rs397508243, rs397508247, rs397508249, rs397508263, rs397508267, rs397508279, rs397508296, rs397508328, rs397508331, rs397508336, rs397508350, rs397508378, rs397508387, rs397508393, rs397508394, rs397508435, rs397508442, rs397508453, rs397508464, rs397508470, rs397508532, rs397508536, rs397508538, rs397508596, rs397508604, rs397508675, rs397508684, rs397508701, rs397508702, rs397508746, rs397508759, rs397508761, rs397508778, rs397508796, rs397508799, rs74467662, rs74551128, rs74597325, rs74767530, rs75039782, rs75096551, rs75115087, rs75389940, rs75527207, rs755416052, rs75549581, rs75961395, rs76554633, rs76649725, rs76713772, rs77010898, rs77101217, rs77188391, rs77284892, rs77409459, rs77646904, rs77902683, rs78194216, rs78440224, rs78655421, rs78756941, rs78802634, rs79031340, rs79633941, rs79660178, rs797045160, rs79850223, rs80034486, rs80055610

Parkinson

rs121908686, rs121908687, rs137853058, rs137853060, rs28940285, rs71799110, rs74315352, rs74315359

Tirosinemia

rs121965073, rs370686447, rs80338894, rs80338895, rs80338901



LIMITACIONES DE LA PRUEBA

La interpretación de los resultados de las pruebas realizadas por Código 46 está limitada por la información disponible actualmente. Una interpretación más extensa podría ser posible en el futuro a medida que se acumulen más datos y conocimientos sobre la genética humana y las diferentes condiciones de salud estudiadas.

Cuando la genotipificación no revela alguna diferencia con respecto a la secuencia de referencia, o cuando una variante se encuentra en estado homocigoto, no se puede tener certeza de que se han podido detectar ambos alelos de un individuo, esta es una limitante de cualquier plataforma de genotipificación por microarreglos.

Ocasionalmente, un individuo puede portar un alelo que no se amplifica y detecta debido a una gran deleción o inserción en su genoma, en estos casos, el marcador no se puede detectar y por lo tanto, su informe no contiene información sobre dicho alelo.

Nuestras pruebas no detectan variantes por número de copia (CNV).

Evaluamos variantes puntuales en diferentes exones codificantes para cada gen incluido en nuestro arreglo. A menos que se indique específicamente, los reportes de resultados no contienen información sobre otras regiones genómicas que actualmente no hayan sido caracterizadas.

A menos que se indique lo contrario, los datos de la secuencia de ADN se obtienen a partir de un tipo de célula específico (de la muestra de tejido epitelial recolectado con nuestro kit). Los reportes de resultados no contienen información sobre la secuencia de ADN en otros tipos de células, tejidos u órganos. Debido a esto, nuestra capacidad para detectar variantes debido al mosaicismo somático es limitada.

Para esta prueba utilizamos el genoma de referencia Genome build hg19 (versión GRCh37), una reinterpretación de tus datos bajo cualquier otra versión del genoma humano puede diferir de los resultados aquí mostrados.

Confiamos en nuestra capacidad de rastrear una muestra una vez que ha sido recibida por Código 46. Sin embargo, no nos responsabilizamos por ningún error de etiquetado de muestra que ocurra antes de que la muestra llegue a Código 46.

Estos resultados deben usarse en el contexto de los hallazgos clínicos disponibles, y no deben usarse como la única base para el tratamiento. Esta prueba fue desarrollada y sus características de rendimiento fueron determinadas por Código 46, el cual está certificado bajo la norma ISO 9001:2015 para realizar pruebas de laboratorio clínico de alta complejidad.

Se recomienda asesoría genética para ayudar a explicar los resultados de las pruebas y para analizar las opciones de reproducción.



GLOSARIO

ADN

El Ácido Desoxirribonucleico es una macromolécula que codifica los genes de las células, bacterias y algunos virus. El ADN es el material hereditario de los seres vivos y esta información se usa para fabricar las proteínas necesarias para el desarrollo y funcionamiento, así como regular otras funciones del organismo. Está formado por una larga secuencia de nucleótidos. Cada nucleótido contiene una de las 4 bases nitrogenadas propias del ADN: adenina (A), timina (T), citosina (C) y guanina (G).

Alelo

Tenemos dos copias del mismo gen que fueron provistas por cada uno de nuestros padres. Un alelo es la referencia a cada copia del gen. En otras palabras, un individuo hereda dos alelos para cada gen, uno del padre y el otro de la madre.

Herencia Autosómica Dominante o Recesiva

Es un patrón de herencia en el que la transmisión de características depende de la presencia o ausencia de ciertos alelos. 'Autosómico' significa que el gen en cuestión está localizado en uno de los cromosomas no sexuales (es decir, del cromosoma número 1 al 22). 'Dominante' significa que una sola copia de la mutación relacionada con una enfermedad es suficiente para causar dicha enfermedad. Es el caso contrario, un carácter 'recesivo' necesita que ambas copias del gen en cuestión estén alteradas, o mutadas, para que se produzca la enfermedad.

Cromosoma

Un cromosoma es un paquete ordenado de ADN que se encuentra en el núcleo de la célula. Los humanos tenemos 23 pares de cromosomas - 22 pares autosómicos, y un par de cromosomas sexuales, X e Y. Cada progenitor contribuye con un cromosoma de su par de manera que los hijos obtienen la mitad de sus cromosomas de su madre y la mitad de su padre.

CNV

La variación en el número de copias o CNV (por sus siglas en inglés) es cuando una sección del genoma se repite o está ausente. Esto se debe a que el genoma experimenta ganancias y pérdidas de material.

Exón

Un exón es un elemento del gen que contiene las instrucciones para codificar aminoácidos.

Fenotipo

Los rasgos observables del individuo por la expresión del genotipo, tales como la altura, el color de ojos, el grupo sanguíneo y enfermedad.



Gen

El gen es la unidad funcional básica de la herencia. Los genes se transmiten de los padres a los hijos y contienen la información necesaria para determinar sus rasgos. Los genes están dispuestos en los cromosomas. Los seres humanos tienen aproximadamente 20,000 genes organizados en sus cromosomas, representando ~1% de toda la información genética que contiene cada célula.

Genoma

Toda la información genética que se resguarda en el núcleo de cada célula.

Genotipificación/Genotipado

Es el procedimiento mediante el cual se determinan las variantes genéticas que tiene un individuo. Su análisis permite conocer los alelos que un individuo ha heredado de sus padres biológicos.

Genotipo

Un genotipo es la colección de genes de un individuo. El término también puede referirse a los dos alelos heredados de un gen en particular.

Homocigoto

Si los dos alelos son idénticos; es decir, tu genotipo para la variante encontrada es idéntica en ambas copias del gen.

Heterocigoto

Si los dos alelos son diferentes; es decir, tu genotipo para la variante encontrada es diferente en ambas copias del gen.

Variante Patogénica

Una variante genética asociada a producir algún tipo de enfermedad.

SNP

Los polimorfismos de nucleótido único, o SNP (por sus siglas en inglés y pronunciado "esnip"), son un tipo de cambio que ocurre por una variación en un solo par de bases.

Los SNPs se han relacionado con enfermedades, con la respuesta a fármacos y con otros fenotipos y es lo que exploramos y reportamos en tu prueba genética.



GENO+

Nadie te conoce mejor que tu ADN



www.genomas.mx