

# 24Genetics



Mike, éste es tu  
test de salud





# Índice de contenidos

---

1. Introducción .....	3
1.1. Metodología que usamos para tu informe .....	3
1.2. Preguntas frecuentes .....	5
2. Sumario .....	7
3. Resultados genéticos .....	14
3.1. ¿De qué constan los resultados? .....	14
3.2. Tus resultados genéticos .....	15



# 1. Introducción

---

En este informe podrás ver algunas de tus predisposiciones genéticas relacionadas con la salud.

Como es habitual en nuestros estudios, en las primeras páginas encontrarás un resumen iconográfico de cada uno de los valores analizados, los cuales desarrollamos más ampliamente en páginas posteriores.

El informe está organizado en varias secciones:

## 1.1. Metodología que usamos para tu informe

### *Enfermedades Complejas: GWAS*

Para esta parte de nuestro informe aplicamos publicaciones GWAS, un tipo de estudio que compara los marcadores de ADN de personas con una enfermedad con personas sin esta enfermedad, para de esta manera poder identificar las diferencias genéticas. Estos estudios pueden ser muy útiles para la prevención y el diagnóstico precoz, pues no siendo una herramienta diagnóstica nos indica a qué debemos estar más atentos.

El dato que nos va a proporcionar la aplicación de estos estudios a tu información genética, es tu predisposición respecto al resto de la población. En ningún momento significa que vayas a sufrir la enfermedad, sólo nos indica que estadísticamente y según este estudio podrías tener algo más de predisposición que la mayoría de la población; indicamos que tienes mayor predisposición cuando ésta es mayor que la del noventa por ciento de la población, y menor si tu predisposición es inferior a la del noventa por ciento de la población. Es normal que resulten con mayor predisposición unas cuantas patologías.

Es importante tener en cuenta que en las enfermedades complejas influyen muchos factores, los genéticos son sólo una parte; el estilo de vida, la alimentación, etc son en muchos casos los que pueden ser más influyentes.

### *Enfermedades complejas: Mutaciones*

En este apartado analizamos las mutaciones de los genes más importantes desde el punto de vista oncológico. Buscamos mutaciones sospechosas de poder ser patogénicas, concretamente las reportadas como patógenas en la base de datos de ClinVar.

Es importante remarcar que este test no secuenciar el genoma completo, solamente analizamos 700.000 de los 3.200 millones de enlaces genéticos por lo que, en el caso en que no encontremos ninguna mutación, eso no significa que no seamos portadores, puesto que puede estar en zonas genéticas que no estamos analizando. Concretamente en este apartado analizamos un porcentaje reducido de los genes clasificados como patógenos en las bases de datos consultadas, por lo que puede haber mutaciones en alguna región no estudiada que no podremos ver.

### *Enfermedades hereditarias*



Las enfermedades hereditarias son susceptibles de ser transmitidas a tus descendientes. De la mayor parte de ellas se puede ser portador y no haberla sufrido nunca, pero sí hay un riesgo de que nuestra descendencia la sufra. Son en su mayoría enfermedades monogénicas.

En este grupo buscamos mutaciones patogénicas, o que se sospecha que podrían serlo, en los genes implicados en estas enfermedades. Las mutaciones que buscamos son las que aparecen reportadas en algunas de las bases de datos genéticas a nivel mundial más importantes, básicamente OMIM y ClinVar.

Al igual que en la Sección anterior, no analizamos toda la información genética relativa a cada enfermedad, en concreto en esta sección logramos analizar de media algo menos de la mitad de los marcadores patógenos reportados en las bases de datos consultadas, por lo que podríamos tener mutaciones en la otra mitad y no verlas en este informe.

Es importante tener en cuenta que si necesitas un diagnóstico sobre alguna enfermedad en concreto, existen test genéticos que analizan la totalidad del gen o los genes implicados en dicha enfermedad válidos para uso clínico. Si tienes antecedentes familiares, recomendamos que consultes a tu médico o genetista para que estudie la necesidad de realizar un test de este tipo.

### ***Biomarcadores, biométrica y rasgos***

En esta sección utilizamos, de nuevo, los análisis estadísticos GWAS para calcular tu predisposición genética a tener niveles anormales de ciertos parámetros metabólicos.

Como en el resto de nuestros estudios GWAS, indicamos que tienes mayor predisposición cuando ésta es mayor que la del noventa por ciento de la población, y menor si tu predisposición es inferior a la del noventa por ciento de la población. Por la distribución estadística de este análisis, es normal que salgan varios parámetros con mayor o menor predisposición.

### ***Farmacogenética***

En este apartado estudiamos tu predisposición genética hacia ciertos medicamentos. Dependiendo del fármaco, tu genética puede afectar al nivel de toxicidad, a la efectividad del medicamento o al nivel de dosis necesaria. Algo que siempre tiene que supervisar un médico.

Los resultados de este informe son personales, y no aplicables a estudios sobre otros miembros de tu familia.

Estos informes, al igual que el avance de la investigación científica en el campo de la genética, pueden variar con el tiempo. Continuamente se están descubriendo nuevas mutaciones y conociendo mejor las que hoy analizamos. En 24Genetics hacemos un gran esfuerzo por, de manera periódica, aplicar a nuestros informes los descubrimientos científicos consolidados.

Te recordamos que cualquier cambio que quieras realizar respecto a tu salud debe ser pautado por tu médico.

***Este test incluye, gratuitamente, una consulta de Consejo Genético telefónica. Sigue las instrucciones que te enviaremos por correo electrónico para poder reservar día y hora. Desde 24Genetics recomendamos a todos nuestros clientes que acompañen su prueba genética de salud con una consulta de Consejo Genético. .***



## 1.2. Preguntas frecuentes

*Si este informe refleja que tengo mayor predisposición genética a determinada enfermedad, ¿la voy a tener seguro?*

No, todos los estudios genéticos que realizamos están basados en la estadística. Puedes tener predisposición genética a una determinada enfermedad y no desarrollarla nunca, de hecho es lo que ocurre en la mayoría de los casos. O puedes no tener predisposición a una enfermedad y padecerla en el futuro. Los análisis genéticos son una herramienta más, y son los médicos y el personal sanitario especializado los que deberán hacer una interpretación en el conjunto de los datos de salud disponibles.

*¿Debo hacer cambios drásticos en el tratamiento de mi salud con los datos de este test?*

No, cualquier cambio que quieras realizar en tu salud debe ser analizado por un genetista experto y con los médicos especializados. Cualquier duda que tengas sobre cualquier test genético debes contrastarla con personal sanitario experto en Diagnóstico Genético.

*¿Todo depende de mis genes?*

No, nuestro cuerpo responde a muchas condiciones. Nuestros genes son sin duda un parámetro importante. El estilo de vida, el deporte, la alimentación, y otras muchas circunstancias influyen en nuestro cuerpo. Conocerse bien, sin duda ayuda a tratar a nuestro cuerpo de la manera más idónea. Y esto es lo que, a día de hoy, te aporta la genética: más conocimiento.

*¿Todos los genes analizados están en los listados de los apartados?*

Incluimos la mayor parte de los genes que analizamos, algunos de los apartados están determinados por el análisis de más genes que no indicamos en el informe por falta de espacio.

*¿En qué se basa este informe?*

Este test se basa en diferentes estudios genéticos consolidados internacionalmente y aceptados por la comunidad científica. Existen ciertos organismos y bases de datos científicas donde se publican los estudios en los que existe un cierto nivel de consenso. Nuestros test genéticos se realizan aplicando dichos estudios al genotipo de nuestros clientes. En cada apartado verás algunos de los estudios en los que se basa. Existen apartados donde se utilizan más estudios que los que figuran en la lista.

*Si el informe refleja que tengo mutaciones genéticas en una enfermedad hereditaria, ¿significa que es seguro que la tenga?*

No, buscamos tanto mutaciones patogénicas como mutaciones que podrían ser patogénicas; si tienes alguna calificada de esta manera tu informe indicará que la hemos detectado. Por otro lado, esta tecnología tiene una fiabilidad mayor al 99% pero no existe la fiabilidad del 100% en este tipo de genotipado. Ante la duda consulta con tu médico o genetista.

*Si el informe refleja que NO tengo mutaciones genéticas en una enfermedad hereditaria,*



*¿significa que es seguro que NO la tenga?*

No, nuestro test no analiza todas la zonas genéticas donde pueden existir mutaciones patogénicas y no analizamos las deleciones, duplicaciones ni muchas de las zonas intergénicas existentes. Analizamos sólo algunos marcadores reportados como patogénicos. De media nuestro test cubre algo menos del 50% de estos marcadores, por lo que podría haber marcadores patógenos en la otra mitad y no los estaríamos viendo. Existen pruebas diagnósticas con mayor cobertura que este test en determinadas patologías, y que además tienen validez clínica. Ante la duda consulta con tu médico o genetista.

*Si soy portador de una mutación de una enfermedad hereditaria, ¿cómo afecta eso a mi descendencia?*

Casi todos somos portadores de algunas mutaciones de enfermedades monogénicas, es normal encontrar en una persona varias mutaciones genéticas significativas. Sin embargo, el riesgo de que nuestra descendencia sufra la enfermedad varía mucho en función del tipo de herencia de la misma: autosómica dominante, autosómica recesiva, etc., por lo tanto aconsejamos siempre acudir a tu médico o genetista.



## 2. Sumario

### Enfermedades Complejas: GWAS

- Alopecia areata
- Artritis reumatoide
- Cáncer de próstata
- Cáncer de próstata de aparición temprana
- Cánceres del tracto aero-digestivo superior
- Cinetosis
- Degeneración macular relacionada con la edad
- Diabetes tipo 1
- Diabetes tipo 2
- Enfermedad de Alzheimer (aparición tardía)
- Enfermedad de Parkinson
- Esclerosis sistémica
- Glioma
- Infarto de miocardio (de inicio temprano)
- Linfoma de Hodgkin
- Linfoma folicular
- Mieloma múltiple
- Osteosarcoma
- Sensibilización alérgica
- Tumor de Wilms
- Aneurisma intracraneal
- Bronquitis crónica en enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC)
- Cáncer de próstata agresivo
- Cáncer de vejiga
- Carcinoma de células basales cutáneas
- Cirrosis biliar primaria
- Trastorno de conducta
- Diabetes tipo 1 - nefropatía
- Enfermedad celíaca
- Enfermedad de la arteria coronaria
- Esclerosis múltiple
- Esquizofrenia
- Hipotiroidismo
- Leucemia linfocítica crónica
- Linfoma difuso de células B grandes
- Miastenia grave
- Neuroblastoma
- Psoriasis
- Tumor de células germinales testiculares
- Vitiligo

#### Leyenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Enfermedades complejas: mutaciones

- APC: cáncer colorectal y de páncreas
- BRCA1: cáncer de mama y de ovario
- BRIP1: cáncer de mama
- CDKN2A: cáncer de páncreas
- MLH1: síndrome de Lynch
- ATM: cáncer de mama
- BRCA2: cáncer de mama y de ovario
- CDH1: cáncer de mama y gástrico
- CHEK2: cáncer de mama y colorectal
- MSH2: síndrome de Lynch y cáncer colorrectal



- MSH6: síndrome de Lynch y cáncer colorectal
- PALB2: cáncer de mama y de páncreas
- PTEN: cáncer de mama, de útero y colorectal
- SMAD4: síndrome de poliposis juvenil y cáncer colorrectal
- VHL: síndrome Von Hippel-Lindau
- MUTYH: poliposis asociada a MYH y cáncer colorectal
- PMS2: síndrome de Lynch y cáncer colorectal
- SDHB: cáncer gástrico
- TP53: síndrome Li-Fraumeni, cáncer de mama y más
- RET: cáncer de tiroides

#### Leyenda:

- No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patógena en otras regiones genéticas no analizadas.
- Hemos detectado al menos una mutación que podría ser patógena.

## Enfermedades Hereditarias

- Déficit de la 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa III
- Síndrome de Aarskog-Scott
- Leucemia mieloide aguda
- Hipofosfatasa adulta
- Déficit de la alfa1-antitripsina
- Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD
- Déficit de antritrombina III
- Síndrome aurículo-condilar
- Síndrome de Bardet-Biedl
- Beta Talassemia
- Síndrome de Brugada
- Cardiomiopatía dilatada 1S
- Lipofuscinosis cerioide neuronal 1
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth 4C
- Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X
- Ceguera estacionaria congénita nocturna 1C
- Síndrome de Costello
- Enfermedad de Danon
- Sordera autosómica recesiva 31
- Sordera autosómica recesiva 9
- Cardiomiopatía dilatada 1A
- Déficit de la 3-metilcristonil-CoA carboxilasa 2
- Acromatopsia tipo 2
- Adrenoleucodistrofia
- Síndrome de Allan-Herndon-Dudley
- Amiloidosis hereditaria
- Síndrome de Angelman
- Displasia arritmogénica del ventrículo derecho
- Raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Síndrome de Bloom
- Síndrome cardio-facio-cutáneo 3
- Cardiopatía familiar hipertrófica
- Lipofuscinosis cerioide neuronal 7
- Condrodiasplasia punctata, dominante ligada al X
- Hipoplasia adrenal congénita ligada al X
- Síndrome de Cornelia de Lange
- Fibrosis quística
- Sordera autosómica recesiva 1A
- Sordera autosómica recesiva 7
- Alfa mannosidosis
- Síndrome de Dubin Johnson





- Encefalopatía epiléptica infantil temprana
- Eritrocitosis familiar 2
- Poliposis adenomatosa familiar
- Fiebre mediterránea familiar
- Anemia de Fanconi, grupo de complementación 0
- Enfermedad de Gaucher tipo 1
- Acidemia Glutárica I
- Enfermedad de almacenamiento de glicógeno tipo IA
- Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar 2
- Síndrome de linfadenopatía con ictiosis
- Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen
- Síndrome de Joubert 16
- Síndrome de Joubert 5
- Síndrome de Joubert 8
- Síndrome de Kabuki
- Síndrome de Leopard
- Lisencefalia
- Síndrome de QT largo
- Diabetes tipo 2 MODY
- Síndrome de Meckel 3
- Leucodistrofia metacromática
- Acidemia Metilamónica cblA
- Déficit del complejo III mitocondrial tipo 1
- Mucopolisacaridosis tipo 7
- Mucopolisacaridosis tipo IIIB
- Alfa-distroglicanopatía muscular congénita con anomalías en cerebro y ojo
- Miopatía centronuclea ligada al X
- Miopatía nemalínica 2
- Enfermedad de Neimann-Pick tipo C1
- Enfermedad de Neimann-Pick tipo B
- Síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil
- Epilepsia mioclónica de Lafora
- Enfermedad de Fabry
- Cardiopatía familiar hipertrófica 2
- Cáncer medular de tiroides
- Síndrome nefrótico tipo 1
- Síndrome deficiente de GLUT1
- Acidemia Glutárica II
- Enfermedad de almacenamiento de glicógeno tipo II
- Síndrome de Hermansky-Pudlak 3
- Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X
- Síndrome de Joubert 14
- Síndrome de Joubert 3
- Síndrome de Joubert 7
- Síndrome de Joubert 9
- Síndrome de Leigh
- Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente
- Síndrome de Loey-Dietz 2
- Enfermedad de la orina de sirope de Arce
- Diabetes tipo 3 MODY3
- Retraso mental con microcefalia e hipoplasia cerebelar
- Aciduria y homocistinuria metilmalónica
- Acidemia Metilamónica cblB
- Mucopolisacaridosis tipo 6
- Mucopolisacaridosis tipo IIIA
- Mucopolisacaridosis tipo 4
- Miopatía miofibrilar
- Miopatía centronuclear
- Cistinosis nefropática
- Enfermedad de Neimann-Pick tipo A
- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Noonan 4



- Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4
- Osteogénesis imperfecta tipo 3
- Síndrome de Pitt-Hopkins
- Microcefalia 5 primaria autosómica recesiva
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Estenosis supravalvular aórtica
- Esclerosis tuberosa 1
- Albinismo ocular tipo I
- Síndrome de Usher tipo 1
- Síndrome de Usher tipo 1F
- Síndrome de Usher tipo 2C
- Síndrome de Usher tipo 3A
- Síndrome de Von-Hippel-Lindau
- Enfermedad de Wilson
- Albinismo oculocutáneo 1B
- Diabetes mellitus neonatal permanente
- Polimicrogiria frontoparietal bilateral
- Retinosis pigmentaria
- Síndrome de Sotos
- Enfermedad de Tay-Sachs
- Esclerosis tuberosa 2
- Tirosinemia tipo I
- Síndrome de Usher tipo 1D
- Síndrome de Usher tipo 2A
- Síndrome de Usher tipo 2D
- Déficit de la Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- Síndrome de Weaver
- Agammaglobulinemia ligada al X

#### Leyenda:

- No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patógena en otras regiones genéticas no analizadas.
- Hemos detectado al menos una mutación que podría ser patógena.

## Biomarcadores

- Niveles de adiponectina
- Niveles de microglobulina beta-2
- Cantidad de proteína C-reactiva y glóbulos blancos
- Niveles de sulfato de dehidroepiandrosterona
- Niveles de hemoglobina glicosilada
- Niveles de IgE
- Niveles de enzimas hepáticas
- Cantidad de monocitos en sangre
- Niveles de fósforo
- Cantidad de plaquetas
- Niveles de albúmina en suero
- Niveles de hormonas tiroideas
- Niveles de uromodulina urinaria
- Cantidad de glóbulos blancos
- Niveles de andrógenos en hombres
- Niveles de bilirrubina
- Niveles de calcio
- Cantidad de eosinófilos
- Niveles de homocisteína
- Niveles de gamma glutamil transferasa
- Niveles de magnesio
- Niveles de fosfolípidos
- Niveles de ácidos grasos en plasma (omega 6)
- Cantidad de hemoglobina
- Niveles de hormonas sexuales
- Niveles de ácido úrico
- Niveles de vitamina B asociada a infarto isquémico



Legenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.
- Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer niveles anormales.

## Biométrica

- Modificación de la estructuras cardíacas
- Niveles de densidad ósea
- Ritmo cardíaco
- Pulsaciones en reposo

Legenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener medidas normales.
- Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener medidas normales.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer medidas anormales.

## Rasgos

- Espirometría de la función pulmonar
- Predisposición al tabaco

Legenda:

- Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes menor predisposición que la mayoría de la población.
- Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población.

## Farmacogenética: Cardiología

- Pravastatina
- Simvastatina
- Warfarina

Legenda:

- No hemos encontrado nada en tu genética que indique una predisposición a un efecto anormal de este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes una mayor predisposición a responder positivamente a este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.

## Farmacogenética: Neurología

- Amitriptilina
- Bupropion
- Antidepresivos

Legenda:

- No hemos encontrado nada en tu genética que indique una predisposición a un efecto anormal de este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes una mayor predisposición a responder positivamente a este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.

## Farmacogenética: Oncología

- Metotrexato
- Vincristina
- Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina



Legenda:

- No hemos encontrado nada en tu genética que indique una predisposición a un efecto anormal de este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes una mayor predisposición a responder positivamente a este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.

## Farmacogenética: Otros

Tacrolimus

Sildenafil (Viagra)

Legenda:

- No hemos encontrado nada en tu genética que indique una predisposición a un efecto anormal de este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes una mayor predisposición a responder positivamente a este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.

## Farmacogenética: Dolor

Meperidina

Morfina

Pentazocina

Aspirina

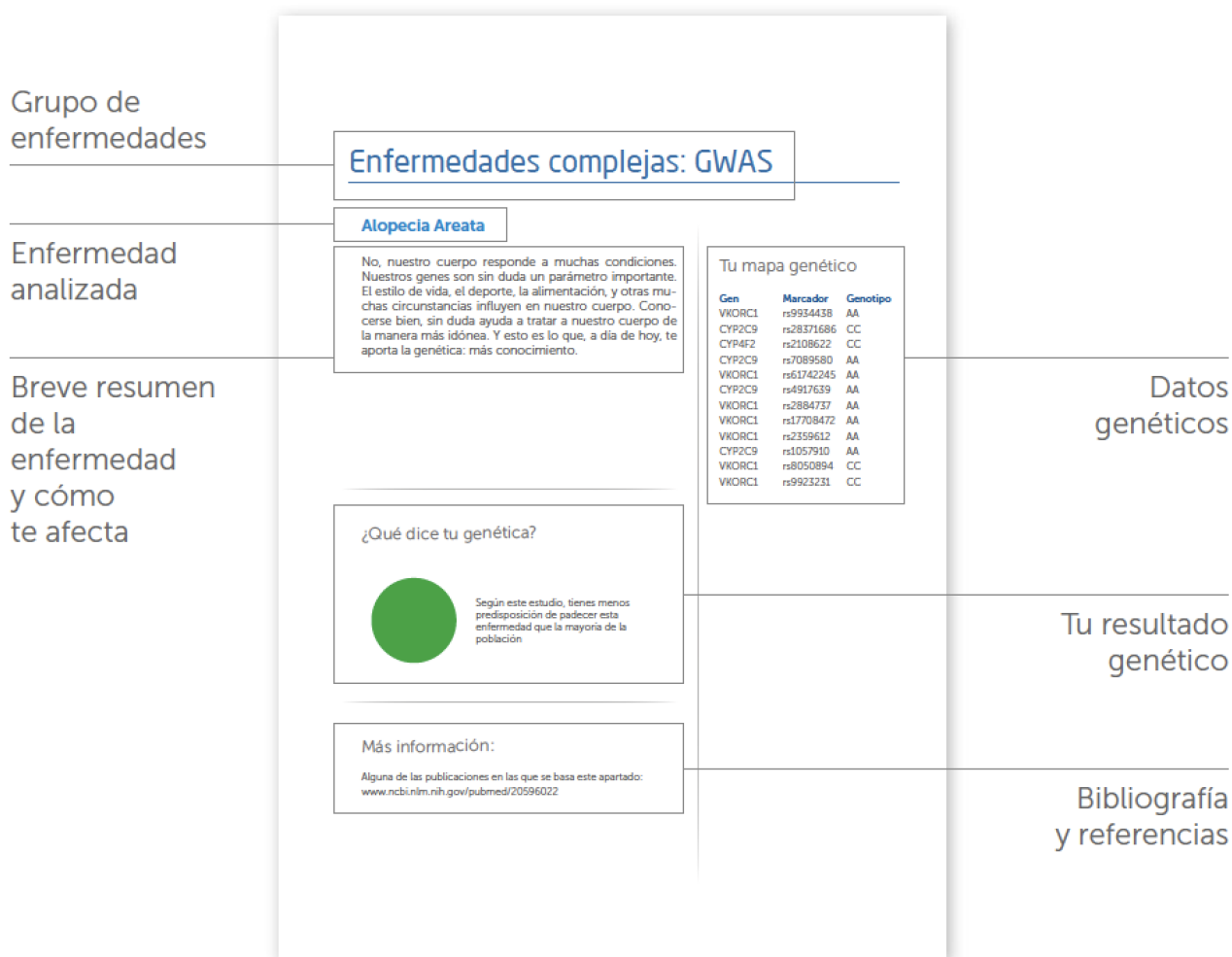
Legenda:

- No hemos encontrado nada en tu genética que indique una predisposición a un efecto anormal de este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
- Según tu genotipo tienes una mayor predisposición a responder positivamente a este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.



## 3. Resultados genéticos

### 3.1. ¿De qué constan los resultados?



### 3.2. Tus resultados genéticos



# Enfermedades Complejas: GWAS

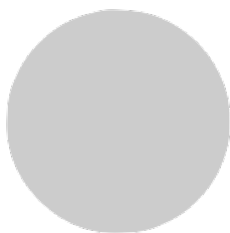
## Alopecia areata

La alopecia areata es una enfermedad autoinmunitaria que afecta a los folículos pilosos, llevando a la pérdida de cabello de quienes la padecen. Se han descrito diferentes grados de severidad: desde la pérdida localizada de cabello del cuero cabelludo hasta la pérdida total de pelo a lo largo de todo el cuerpo. El riesgo general de tener esta enfermedad al largo de la vida es del 2 % y se sabe que, en parte, está determinada genéticamente.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ICOS,	rs1024161	TC
IL2, IL21	rs7682241	TG
ULBP3,	rs9479482	TC
IL2RA	rs3118470	TT
PRDX5	rs694739	GG
IKZF4	rs1701704	TT
HLA-	rs9275572	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022)



# Enfermedades Complejas: GWAS

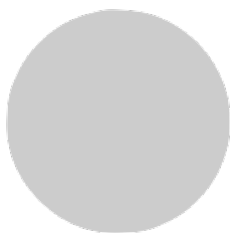
## Aneurisma intracraneal

Un aneurisma cerebral es un ensanchamiento anormal de la pared de una arteria cerebral. Esta dilatación puede presionar algún nervio o el tejido circundante, o romperse y provocar una hemorragia, lo cual puede resultar en una insuficiencia neurológica grave e incluso la muerte. Un aneurisma puede ser congénito o desarrollarse a lo largo del transcurso de la vida. Aproximadamente el 5% de la población tiene un aneurisma cerebral, pero sólo un pequeño número de estos aneurismas causa síntomas. Los antecedentes familiares son un factor de riesgo, por lo que hay un componente hereditario en la predisposición a tener un aneurisma.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SOX17	rs9298506	AA
CDKN2A,	rs1333040	CC
CNNM2	rs12413409	GG
STARD13	rs9315204	CC
RBBP8	rs11661542	AC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137)





# Enfermedades Complejas: GWAS

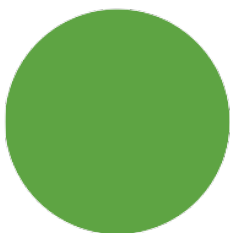
## Artritis reumatoide

La artritis reumatoide es una enfermedad autoinmunitaria que produce inflamación de las articulaciones. Se estima que en España más de 200.000 personas la padecen y cada año se diagnostican en torno a 20.000 casos nuevos, dato muy importante si tenemos en cuenta que es la enfermedad reumática más incapacitante. Uno de los factores que predispone a desarrollar artritis reumatoide es genético: existen ciertas variantes en algunos genes que predisponen a presentarla, lo que justifica que en algunas familias haya varios casos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACOXL	rs6732565	AA
ACOXL	rs6732565	AA
AFF3	rs9653442	TT
AFF3	rs9653442	TT
ANKRD55	rs7731626	AG
ARID5B	rs71508903	CC
ARID5B	rs71508903	CC
ARID5B	rs71508903	CC
ATG5	rs9372120	TT
ATG5	rs9372120	TT
BLK	rs2736337	TT
BLK	rs2736337	TT
BLK	rs2736337	TT
C1QBP	rs72634030	CC
C4orf52	rs11933540	TT
C5orf30	rs2561477	GG
C5orf30	rs2561477	GG
CCL19,	rs11574914	GG
CCL19,	rs11574914	GG
CCR6	rs1571878	TC
CCR6	rs1571878	TC
CCR6	rs1571878	TC
CD2	rs624988	CC
CD226	rs2469434	TC
CD226	rs2469434	TC
CD28	rs1980422	TT
CD28	rs1980422	TT
CD40	rs4239702	TC
CD40	rs4239702	TC
CDK6	rs4272	AA
CDK6	rs4272	AA

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342)



# Enfermedades Complejas: GWAS

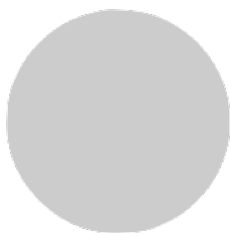
## Bronquitis crónica en enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC)

La enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) es una enfermedad pulmonar progresiva que causa dificultad respiratoria, tos persistente y mucosidad. Se estima que en España un 70 % de los enfermos permanece sin diagnosticar, a pesar de ser una enfermedad potencialmente mortal. En España es la quinta causa de muerte entre los hombres y la séptima entre las mujeres. La bronquitis crónica es uno de los principales síntomas que presentan los enfermos de EPOC. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) la principal causa de aparición es la exposición al humo del tabaco. Estudios genéticos de asociación a gran escala han encontrado ciertas variantes genéticas que predisponen a la aparición de bronquitis crónica entre enfermos de EPOC.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FAM13A	rs2869966	TC
IREB2	rs8042238	TC
FAM13A	rs2869967	TC
EFCAB4A	rs34391416	GG
HHIP-AS1	rs13141641	TC
CHRNA3,	rs12914385	CC
FAM13A	rs4416442	TC
CHRNA3,	rs12914385	CC
EFCAB4A	rs34391416	GG
CYS1	rs12692398	AA

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909)



# Enfermedades Complejas: GWAS

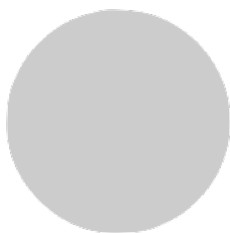
## Cáncer de próstata

El cáncer de próstata es el más frecuentemente diagnosticado en hombres en España. Gracias al test de diagnóstico precoz de determinación de niveles de PSA en sangre, la supervivencia de los hombres diagnosticados de cáncer de próstata ha mejorado en los últimos años. Los factores de riesgo incluyen edad avanzada, dieta rica en grasas y antecedentes familiares. Se estima que el 10 % de los casos presenta un componente hereditario. Estudios genéticos a gran escala han detectado diversos genes de susceptibilidad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADAM15,	rs1218582	GG
LRRN2,	rs4245739	AA
C2orf48,	rs11902236	TC
BOK-AS1,	rs3771570	CC
WDR52-	rs7611694	AC
COX18,	rs1894292	AA
BOD1,	rs6869841	TC
CYP21A2,	rs3096702	GG
LACE1,	rs2273669	AA
RGS17,	rs1933488	AA
SP8,	rs12155172	GG
EBF2	rs11135910	CC
CNNM2,	rs3850699	AA
MMP8,	rs11568818	TT
TBX5,	rs1270884	AG
DDHD1,	rs8008270	CC
RAD51B,	rs7141529	TT
DBIL5P,	rs684232	TC
NGFR,	rs11650494	GG
SALL3,	rs7241993	CC
GTPBP5,	rs2427345	CC
STMN3,	rs6062509	TT
GPR143,	rs2405942	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535732](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535732)



# Enfermedades Complejas: GWAS

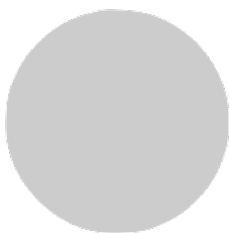
## Cáncer de próstata agresivo

Aproximadamente un 65,5% de los pacientes que sufren un cáncer de próstata en España sobreviven más de 5 años. Es la tercera causa de muerte por cáncer en hombres. La agresividad del cáncer, es decir, los tumores que progresan y causan la muerte, está parcialmente determinada por factores genéticos. Estudios de asociación a gran escala han identificado varios genes asociados con el grado de agresividad de la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RASA1,	rs35148638	AA
NAALADL	rs78943174	CC
KLK3	rs62113212	CC
LOC7276	rs4242382	GG
HNF1B	rs8064454	CC
BC03932	rs17765344	AA
BIK	rs5759167	GG
MSMB	rs10993994	TC
PRKCI	rs71277158	TT
LOC3386	rs7929962	TT
SLC22A3	rs7758229	GG
LINC005	rs17023900	AA
TERT,	rs7725218	AG
TBX5	rs10774740	TG
TET2	rs7679673	CC
NR	rs2807031	TT
NR	rs6983267	TG
NR	rs16901979	AC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25939597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25939597)



# Enfermedades Complejas: GWAS

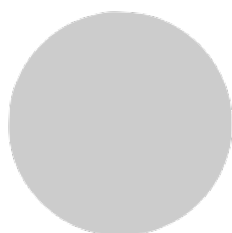
## Cáncer de próstata de aparición temprana

El cáncer de próstata es una enfermedad que, fundamentalmente, afecta a varones con edad avanzada. La edad de aparición del cáncer de próstata está determinada por factores genéticos. El 75% de los casos son personas mayores de 65 años, aunque una proporción de casos se diagnostica a una edad temprana. El riesgo de aparición de la enfermedad a una edad menor de 56 años está determinado por variantes genéticas, como muestra un estudio de asociación realizado a gran escala.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NR	rs6983267	TG
MSMB	rs10993994	TC
NR	rs7931342	GG
MYC	rs10505477	AG
KLK3	rs17632542	TT
TH	rs7126629	AA

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24740154](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24740154)



# Enfermedades Complejas: GWAS

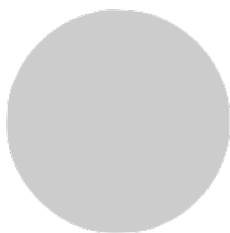
## Cáncer de vejiga

El cáncer de vejiga es el cuarto más frecuentemente diagnosticado en hombres en España. Es mucho más frecuente entre los hombres, siendo la proporción de 7 hombres por cada mujer. La incidencia (casos nuevos diagnosticados en un año) en nuestro país es de las más altas del mundo: 11 % de los tumores en hombre y 2,4 % en mujeres. El 70-75 % de los casos se atribuye al consumo de tabaco. Otro factor de riesgo es la infección del tracto urinario. Las personas con familiares afectados tienen un mayor riesgo de presentar este tipo de tumor, lo que sugiere que hay un factor genético subyacente. De hecho, estudios de asociación a gran escala han encontrado genes que predisponen a la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
intergeni	rs10936599	CC
LSP1	rs907611	AA
C20orf18	rs6104690	GG
NR	rs4907479	GG
UGT1A	rs11892031	AA
TP63	rs710521	TC
TMEM129	rs798766	TC
TERT,	rs401681	TT
NAT2	rs1495741	AG
PSCA	rs2204008	CC
intergeni	rs9642880	GG
SLC14A2	rs10775480	TT
CCNE1	rs8102137	TC
CBX6,	rs1014971	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127)



# Enfermedades Complejas: GWAS

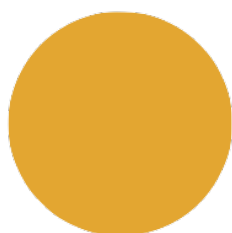
## Cánceres del tracto aero-digestivo superior

El cáncer del tracto aerodigestivo superior incluye tumores de la cavidad oral, faringe, laringe, cavidad nasal y senos paranasales, oído y glándulas salivares. El carcinoma de cabeza y cuello es el más común entre ellos y presenta una elevada mortalidad (en España es del 37 %). El consumo de alcohol y tabaco son los principales factores de riesgo, aunque la infección por el virus del papiloma humano y los antecedentes familiares también juegan un papel importante. Un estudio genético de asociación a gran escala ha encontrada variantes genéticas que aumentan el riesgo de la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADH1B	rs1229984	CC
ADH7	rs971074	TC
HEL308,	rs1494961	CC
ALDH2	rs4767364	AG

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268)



# Enfermedades Complejas: GWAS

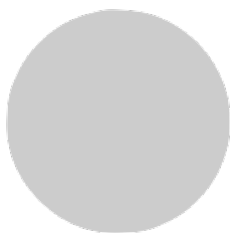
## Carcinoma de células basales cutáneas

Los tumores de tipo no melanoma se producen en la capa más externa de la piel la epidermis y suponen el 95 % de los cánceres que pueden aparecer en la piel. Alrededor del 20 % son carcinomas escamosos, los cuales provienen de la malignización de las células escamosas de la piel. Está entre los tipos de cáncer más comunes entre la población de ascendencia Europea. La principal causa de aparición es el daño provocado en el ADN por la exposición ultravioleta, aunque estudios genéticos a gran escala han descrito variantes genéticas de predisposición a la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYCN,	rs57244888	TT
ALS2CR1	rs13014235	GG
ZFH4,	rs28727938	CC
GATA3,	rs73635312	GG
RCC2,	rs7538876	GG
RHOA	rs801114	TG
TERT,	rs401681	TT
KRT5	rs11170164	TC
CDKN2A,	rs2151280	GG
KLF14	rs157935	TT
TP53	rs78378222	TT
TGM3	rs214782	GG
RGS22	rs7006527	AC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136)





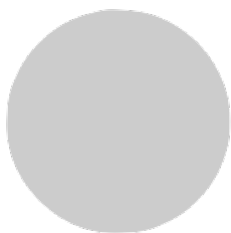
# Enfermedades Complejas: GWAS

## Cinetosis

La cinetosis o mal de movimiento es el trastorno debido al movimiento, bien sea por mar, aire, coche, tren o el producido por algunas atracciones cuyos principales síntomas son vómitos, náuseas y falta de equilibrio, producidos por la aceleración y desaceleración lineal y angular repetitivas. Otra de sus manifestaciones es el síndrome de adaptación espacial.

Aproximadamente uno de cada tres individuos es muy susceptible al mareo y sin embargo las causas subyacentes de esta condición no son bien comprendidas. A pesar de su alta heredabilidad, no se han descubierto factores genéticos asociados. Este apartado lo basamos en un estudio de asociación del genoma en el mareo por movimiento en 80.494 individuos que fueron encuestados acerca de esta patología.

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PVRL3	rs66800491	GG
GPD2	rs56051278	AG
ACO1	rs10970305	CC
AUTS2	rs1195218	GG
GPR26	rs705145	CC
CBLN4	rs6069325	TT
MUTED	rs2153535	GG
LINGO2	rs2150864	AG
CPNE4	rs9834560	AA
RWDD3	rs1858111	AA
PRDM16	rs61759167	CC
NLGN1	rs11713169	AC
HOXD	rs2551802	GG
COPS8	rs2318131	AA
TLE4	rs149951341	AA
HOXB	rs9906289	CC
ST18	rs2360806	AC
SDK1	rs4343996	AG
NR2F2	rs7170668	TC
CELF2	rs10752212	AA
CNTN1	rs7957589	AA
MCTP2	rs62018380	CC
ARAP2	rs6833641	CC
AUTS2	rs6946969	AG
RGS5	rs4076764	TC
MAP2K5	rs997295	TT
AGA	rs1378552	TT
POU6F2	rs60464047	AT
TUSC1	rs1782032	AG
GXYLT2	rs1847202	TT
SDK1	rs34912216	

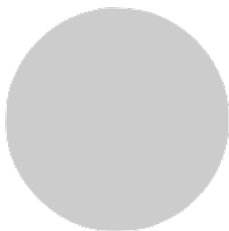


# Enfermedades Complejas: GWAS

## Cirrosis biliar primaria

La cirrosis biliar primaria (CBP) es una enfermedad crónica y progresiva de origen autoinmune, caracterizada por la afectación de los conductos biliares intrahepáticos, que puede conducir a insuficiencia hepática terminal. En el 90% de los casos, los pacientes son mujeres y el diagnóstico se realiza, en general, alrededor de los 50-70 años. La incidencia anual se estima entre 0,7 y 49 casos por millón y la prevalencia entre 6,7 y 940 casos por millón (dependiendo de la edad y del sexo). La mayoría de los pacientes son asintomáticos en el momento del diagnóstico, sin embargo algunos pacientes pueden presentar síntomas de fatiga y/o prurito. Algunos pacientes presentan ascitis, encefalopatía hepática y/o hemorragia provocada por la ruptura de varices esofágicas. La CBP se asocia habitualmente con otras enfermedades autoinmunes como el síndrome de Sjogren, la esclerodermia, la enfermedad de Raynaud y el síndrome CREST (ver estos términos) y ella misma se considera como una enfermedad autoinmune específica de órgano. Se ha sugerido la existencia de susceptibilidad genética, así como la influencia de factores ambientales (infecciones, tabaquismo, exposición a productos químicos).

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DENND1	rs12134279	CC
STAT4	rs10931468	CC
CD80	rs2293370	AG
NFKB1	rs7665090	AG
IL7R	rs860413	AC
ELMO1	rs6974491	GG
CXCR5	rs6421571	CC
TNFRSF1	rs1800693	CC
RAD51L1	rs911263	TT
CLEC16A	rs12924729	GG
intergeni	rs11117432	AG
MAP3K7I	rs968451	GG
IL12A	rs485499	TT
MHC	rs7774434	TC
IRF5	rs12531711	AA
ORMDL3	rs7208487	TG
SPIB	rs3745516	AA
PLCL2	rs1372072	GG
RPS6KA4	rs538147	AG
TNFAIP2	rs8017161	AG



# Enfermedades Complejas: GWAS

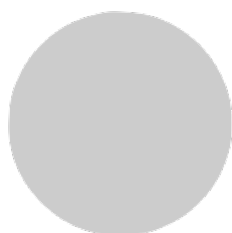
## Degeneración macular relacionada con la edad

La degeneración macular asociada con la edad (DMAE) es un trastorno ocular que destruye lentamente la visión central y aguda, lo cual dificulta la lectura y la visualización de detalles finos, y se diagnostica más frecuentemente en personas mayores de 60 años. Es causada por daños a los vasos sanguíneos que irrigan la mácula, parte de la retina compuesta por dos pigmentos (luteína y zeaxantina) que hace que la visión sea más nítida y más detallada. Los antecedentes familiares son un factor de riesgo. Un estudio genético a gran escala ha encontrado diversos genes asociados al riesgo de presentar la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARMS2,	rs10490924	TG
CFB, C2	rs429608	GG
C3	rs2230199	CG
APOE	rs4420638	AA
CETP	rs1864163	AA
VEGFA	rs943080	TC
TNFRSF1	rs13278062	TG
LIPC	rs920915	GG
CFI	rs4698775	TT
COL10A1	rs3812111	AT
FILIP1L,	rs13081855	GG
IER3,	rs3130783	AA
SLC16A8	rs8135665	TC
TGFBR1	rs334353	TT
RAD51B	rs8017304	AA
ADAMTS9	rs6795735	TC
B3GALT1	rs9542236	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636)



# Enfermedades Complejas: GWAS

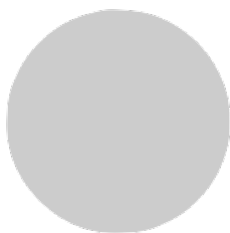
## Trastorno de conducta

El trastorno de conducta es uno de los más prevalentes trastornos psiquiátricos infantiles. Los síntomas relacionados tienen un importante componente genético, cuya heredabilidad se estima en un 50 %, e incluyen agresividad, quebrantamiento de reglas, acoso a otros niños, robos, violencia, etc. Este trastorno supone un factor de riesgo para conductas adictivas futuras. Diferentes variantes genéticas se han asociado con el riesgo de aparición de este trastorno.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TT
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	GG
LOC3430	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	CC
intergeni	rs7950811	CC
intergeni	rs11838918	TT
intergeni	rs1256531	GG
intergeni	rs4792394	CC
intergeni	rs7950811	CC
intergeni	rs11838918	TT
intergeni	rs13398848	AA
intergeni	rs2184898	AG
intergeni	rs1550057	AA
KIAA1345	rs1861050	CC
C1QTNF7	rs16891867	AA
intergeni	rs11838918	TT
intergeni	rs13398848	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324)



# Enfermedades Complejas: GWAS

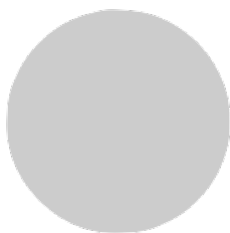
## Diabetes tipo 1

La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una enfermedad autoinmune y metabólica en la que el páncreas no produce insulina, con lo que los niveles de glucosa en sangre se encuentran elevados. La diabetes tipo 1 se produce con mayor frecuencia en niños y adultos jóvenes y supone el 13 % del total de casos de diabetes en España. La incidencia en nuestro país en menores de 15 años es del 11,5-27,6 casos/100.000 habitantes. La susceptibilidad de contraer diabetes mellitus tipo 1 parece estar asociada a factores genéticos múltiples, aunque se requiere de la interacción con ciertos factores ambientales (infecciones, dieta...) para el desarrollo de la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BACH2	rs11755527	GG
PRKCQ	rs947474	AA
CTSH	rs3825932	TC
C1QTNF6	rs229541	AG
PTPN22	rs6679677	CC
CTLA4	rs3087243	AG
IL2RA	rs12251307	TC
C12orf30	rs17696736	AG
ERBB3	rs2292239	GG
CLEC16A	rs12708716	AG
PTPN2	rs2542151	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792)



# Enfermedades Complejas: GWAS

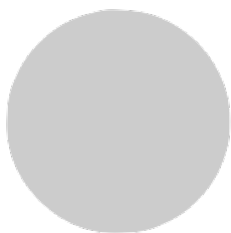
## Diabetes tipo 1 - nefropatía

La diabetes mellitus tipo 1 (DM1) es una enfermedad autoinmune y metabólica en la que el páncreas no produce insulina, con lo que los niveles de glucosa en sangre se encuentran elevados. La diabetes tipo 1 se produce con mayor frecuencia en niños y adultos jóvenes y supone el 13 % del total de casos de diabetes en España. La incidencia en nuestro país en menores de 15 años es del 11,5-27,6 casos/100.000 habitantes. La susceptibilidad de contraer diabetes mellitus tipo 1 parece estar asociada a factores genéticos múltiples, aunque se requiere de la interacción con ciertos factores ambientales (infecciones, dieta...) para el desarrollo de la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MCTP2,	rs12437854	TG
AFF3	rs7583877	TT
AFF3	rs7583877	TT
intergeni	rs878889	GG
RP11	rs4871297	GG
RNF10,	rs614226	CC
intergeni	rs13045180	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342)



# Enfermedades Complejas: GWAS

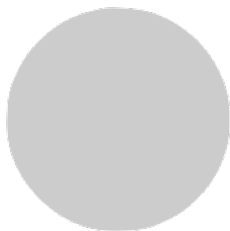
## Diabetes tipo 2

La diabetes mellitus tipo 2 es un trastorno metabólico que se caracteriza por hiperglucemia (nivel alto de azúcar en la sangre) en el contexto de resistencia a la insulina y falta relativa de insulina; en contraste con la diabetes mellitus tipo 1, en la que hay una falta absoluta de insulina debido a la destrucción de los islotes pancreáticos. Los síntomas clásicos son sed excesiva, micción frecuente y hambre constante. La diabetes tipo 2 representa alrededor del 90 % de los casos de diabetes, con el otro 10 % debido principalmente a la diabetes mellitus tipo 1 y la diabetes gestacional. Se piensa que la obesidad es la causa primaria de la diabetes tipo 2 entre personas con predisposición genética a la enfermedad (aunque este no es el caso de las personas con ascendencia de Asia Oriental).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RREB1,	rs9502570	TC
FAF1	rs17106184	AG
TCF19,	rs3132524	TC
LPP	rs6808574	TC
ARL15	rs702634	AG
MPHOSP	rs1727313	GG
PLEKHA1	rs10510110	TT
TMEM75	rs1561927	CC
VEGFA	rs9472138	TC
ETV1	rs7795991	AG
C6orf173	rs4273712	AG
TCF7L2	rs7903146	CC
CDKAL1	rs7756992	AG
GRB14	rs3923113	AC
TLE4	rs17791513	AA
CDC123	rs11257655	TC
CENTD2,	rs1552224	AA
KCNQ1	rs163184	TG
JAZF1	rs849135	AG
KCNJ11	rs5215	TC
ST64GAL	rs16861329	CC
MTNR1B	rs10830963	CG
HNF4A	rs4812829	GG
GIPR	rs8108269	TG
HMGA2	rs2261181	TC
SPRY2	rs1359790	AG
AP3S2	rs2028299	AA
FTO	rs9936385	TT
GLIS3	rs7041847	AA
IGF2BP2	rs4402960	GG
PPARG	rs1801282	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480)



# Enfermedades Complejas: GWAS

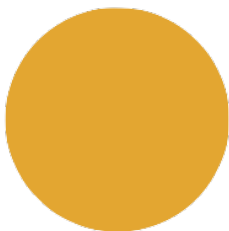
## Enfermedad celíaca

La enfermedad celíaca (EC) es una afección del intestino delgado con base inmunológica causada por la ingesta de gluten y otras proteínas similares, que afecta a personas con predisposición genética (determinada por los haplotipos HLA DQ2 y DQ8). La EC afecta tanto a niños como a adultos y la relación mujer/varón es de 2:1. En España afecta a 1/118 niños y 1/389 adultos, aunque la prevalencia puede ser mucho mayor puesto que un porcentaje importante de casos permanece sin detectar. La importancia del diagnóstico precoz reside en la instauración de una alimentación exenta de gluten para normalizar el estado de salud. Estudios de asociación a gran escala han identificado variantes genéticas de predisposición a la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RGS1	rs2816316	AC
AHSA2,	rs13003464	GG
IL18R1,	rs917997	CC
ITGA4,	rs13010713	GG
ICOS,	rs4675374	CC
CCRL2,	rs13098911	TC
IL12A	rs17810546	AA
LPP	rs1464510	AC
IL2, IL21	rs13151961	AA
HLA-	rs2187668	CC
TNFAIP3	rs2327832	AG
SH2B3	rs653178	TC
PTPN2	rs1893217	AA
MMEL1,	rs3748816	AA
RUNX3	rs10903122	AG
intergeni	rs296547	CC
PLEK	rs17035378	TC
CD80,	rs11712165	TT
MAP3K7,	rs10806425	AA
THEMIS,	rs802734	AA
intergeni	rs9792269	AG
ZMIZ1	rs1250552	AA
ETS1	rs11221332	TC
CLEC16A,	rs12928822	CC
ICOSLG	rs4819388	TC
CD247	rs864537	AG
TNFSF18,	rs859637	CC
FRMD4B	rs6806528	CC
intergeni	rs10936599	CC
ELMO1	rs6974491	GG
intergeni	rs2762051	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752)



# Enfermedades Complejas: GWAS

## Enfermedad de Alzheimer (aparición tardía)

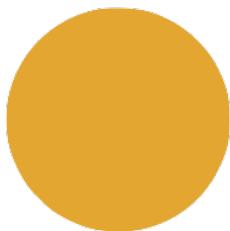
La enfermedad de Alzheimer es un desorden neurológico que afecta principalmente a personas mayores. La enfermedad se manifiesta con un deterioro progresivo de las funciones cognitivas (memoria, el entendimiento, el juicio, el habla, el cálculo, el pensamiento, la orientación, etc), que conduce a la pérdida de autonomía. En España, el número de casos va desde el 4,2 % para la población de 65-74 años hasta el 27,7 % para los mayores de 85 años. Los expertos tratan de identificar casos pre-clínicos (antes de que aparezcan los síntomas) debido a que es una enfermedad progresiva. Un estudio a gran escala ha identificado variantes genéticas que predisponen a desarrollar la enfermedad de una forma tardía.

Este apartado analiza la predisposición al tipo de Alzheimer de Aparición Tardía.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CR1	rs6656401	AG
BIN1	rs6733839	TC
CD2AP	rs10948363	AG
EPHA1	rs11771145	GG
CLU	rs9331896	TT
MS4A6A	rs983392	AG
PICALM	rs10792832	AG
INPP5D	rs35349669	TC
MEF2C	rs190982	AA
NME8	rs2718058	AG
ZCWPW1	rs1476679	TC
CELF1	rs10838725	TT
FERMT2	rs17125944	TT
CASS4	rs7274581	TT
HLA-	rs9271192	CC
PTK2B	rs28834970	TC
SORL1	rs11218343	TT
SLC24A4,	rs10498633	GG
SQSTM1	rs72807343	CC
TREML2	rs9381040	CC
CD33	rs3865444	AC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737)



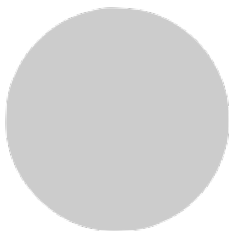
# Enfermedades Complejas: GWAS

## Enfermedad de la arteria coronaria

La enfermedad arterial coronaria (CAD) es el tipo más común de enfermedad cardíaca. Es la principal causa de muerte en los Estados Unidos en hombres y mujeres.

CAD ocurre cuando las arterias que suministran sangre al músculo cardíaco se endurecen y se estrechan. Esto se debe a la acumulación de colesterol y otro material, llamado placa, en sus paredes internas. Esta acumulación se llama aterosclerosis. A medida que crece, menos sangre puede fluir a través de las arterias. Como resultado, el músculo cardíaco no puede obtener la sangre o el oxígeno que necesita. Esto puede conducir a dolor en el pecho (angina) o un ataque al corazón. La mayoría de los ataques cardíacos ocurren cuando un coágulo de sangre de repente corta el suministro de sangre de los corazones, causando daño permanente al corazón.

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCSK9	rs11206510	TT
CXCL12	rs1746048	CC
PPAP2B	rs17114036	AA
ANKS1A	rs17609940	GG
ZC3HC1	rs11556924	TC
ABO	rs579459	TC
CNNM2	rs12413409	GG
ZNF259,	rs964184	CC
COL4A1,	rs4773144	AA
HHIPL1	rs2895811	TT
ADAMTS7	rs3825807	AA
SMG6,	rs216172	GG
RASD1,	rs12936587	AG
SNF8,	rs46522	CC
SORT1	rs599839	AA
MIA3	rs17465637	CC
WDR12	rs6725887	TT
MRAS	rs2306374	TC
LPA	rs3798220	TT
CDKN2A,	rs4977574	AA
SH2B3	rs3184504	TC
LDLR	rs1122608	TT
SLC5A3,	rs9982601	CC
intergeni	rs10933436	AC
intergeni	rs7651039	TC
intergeni	rs7808424	TT
intergeni	rs1231206	GG

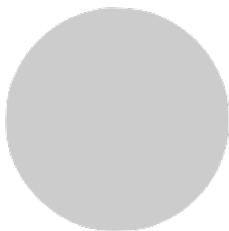


# Enfermedades Complejas: GWAS

## Enfermedad de Parkinson

La enfermedad de Parkinson (EP) es un proceso neurodegenerativo multisistémico caracterizado por la pérdida de las funciones motoras normales, temblor en reposo y rigidez. Es la segunda enfermedad neurodegenerativa más frecuente en nuestro país tras la enfermedad de Alzheimer y afecta al 1 % de la población europea mayor de 50 años . El 90% de los casos son aparentemente esporádicos (no hereditarios). La enfermedad raramente aparece clínicamente antes de los 50 años, sin embargo hasta en un 5 % de los pacientes de países occidentales se manifiesta antes de los 40, siendo considerados pacientes "de inicio joven". En éstos, los síntomas tienden a progresar más lentamente. La contribución de la genética es cada vez mayor y se debe a la identificación de varios genes y marcadores asociados a las formas familiares, que aunque representan entre el 5 y el 10 % de los casos, su estudio es clave para el conocimiento de la enfermedad.

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GBA,	rs35749011	GG
NUCKS1,	rs823118	TT
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD,	rs6430538	TT
STK39	rs1474055	TT
MCCC1	rs12637471	AG
SCARB2,	rs6812193	TC
SNCA	rs356182	AG
HLA-	rs9275326	CC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TC
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	AG
GCH1	rs11158026	TC
VPS13C	rs2414739	AA
BCKDK,	rs14235	AA
RIT2	rs12456492	AA
SPPL2B	rs62120679	CC

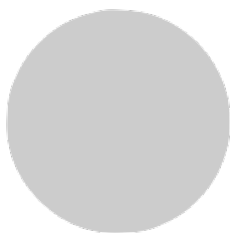


# Enfermedades Complejas: GWAS

## Esclerosis múltiple

La Esclerosis Múltiple es una enfermedad crónica del sistema nervioso central. Es una de las enfermedades neurológicas más comunes entre la población de 20 a 30 años. Puede producir síntomas como fatiga, falta de equilibrio, dolor, alteraciones visuales y cognitivas, dificultades del habla, temblor, etc. Su pronóstico es muy variable de una persona a otra y se da con más frecuencia en mujeres que en hombres. Estudios epidemiológicos muestran que factores genéticos son responsables de su aparición, lo que explica una mayor frecuencia de la enfermedad en familiares de personas afectadas.

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AGAP2,	rs12368653	AG
AHI1	rs11154801	AC
BACH2	rs12212193	GG
BATF	rs2300603	TC
C1orf106,	rs7522462	GG
CD80	rs2293370	AG
CD5,	rs650258	CC
CD58	rs1335532	AG
CD86	rs9282641	GG
CHST12	rs6952809	CC
CLECL1	rs10466829	AG
CXCR5	rs630923	AC
CYP24A1	rs2248359	TC
DDAH1	rs233100	AA
DKKL1	rs2303759	TG
DLEU1	rs806321	TC
EOMES	rs11129295	TC
EVI5	rs11810217	CC
VCAM1,	rs12048904	CC
FCRL3	rs3761959	CC
GPR65	rs2119704	CC
HHEX	rs7923837	AG
IL12A	rs2243123	TT
IL12B	rs2546890	AG
IL22RA2	rs17066096	AA
IL7R	rs6897932	TC
IRF8	rs13333054	CC
MALT1	rs7238078	TT
MAMSTR	rs281380	TC
MAPK1	rs2283792	TG
MERTK	rs17174870	CC



# Enfermedades Complejas: GWAS

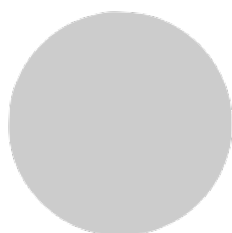
## Esclerosis sistémica

La esclerosis sistémica es una enfermedad autoinmune crónica que provoca una alteración del colágeno (proteína del tejido conectivo) y, como consecuencia, la piel se esclerosa, es decir se endurezca. También puede afectar a otros órganos del cuerpo como los pulmones, el corazón, los riñones, etc. aunque el más afectado es la piel. El pronóstico es muy variable de una persona a otra. La exposición a determinados productos tóxicos (como el tabaco), el estrés excesivo, la exposición al frío y algunos fármacos pueden influir en el empeoramiento de los síntomas. Afecta a una de cada 50.000 personas y es más frecuente en mujeres de mediana edad. Es una enfermedad rara de origen desconocido severamente incapacitante. Un estudio a gran escala ha descubierto que diferentes variantes genéticas están asociadas con la patogénesis de la enfermedad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PSORS1C	rs3130573	AA
HLA,	rs6457617	TT
RHOB	rs13021401	TC
TNIP1	rs2233287	GG
CD247	rs2056626	TG
STAT4	rs7574865	GG
TNPO3,	rs10488631	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679)



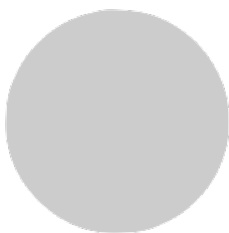
# Enfermedades Complejas: GWAS

## Esquizofrenia

La esquizofrenia es una enfermedad cerebral grave. Las personas que la padecen pueden escuchar voces que no están allí. Ellos pueden pensar que otras personas quieren hacerles daño. A veces no tiene sentido cuando hablan. Este trastorno hace que sea difícil para ellos mantener un trabajo o cuidar de sí mismos.

Los síntomas de la esquizofrenia suelen comenzar entre los 16 y 30 años. Los hombres a menudo desarrollan síntomas a una edad más temprana que las mujeres. Por lo general no se desarrolla después de los 45 años.

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PLCH2	rs4648845	TT
KDM4A,	rs11210892	AA
LRRIQ3	rs12129573	AA
DPYD,	rs1702294	CC
FAM5B	rs6670165	TC
C1orf132,	rs7523273	AA
AKT3,	rs77149735	GG
FANCL,	rs11682175	TT
CYP26B1	rs3768644	GG
PCGEM1	rs59979824	AA
SATB2	rs6704641	AG
C2orf82,	rs6704768	GG
CNTN4	rs17194490	GG
TRANK1	rs75968099	TC
ATXN7,	rs832187	TC
MSL2,	rs7432375	GG
C4orf27,	rs10520163	TC
GPM6A	rs1106568	AA
HCN1	rs1501357	TT
ZSWIM6	rs4391122	AA
MEF2C	rs16867576	AA
MAN2A1	rs4388249	CC
CDC25C,	rs3849046	TT
GALNT10	rs11740474	AA
RIMS1	rs1339227	TT
FUT9	rs117074560	CC
GRM3	rs12704290	GG
MLL5,	rs6466055	CC
IMMP2L	rs13240464	
PODXL	rs7801375	GG
DGKI,	rs3735025	TT



# Enfermedades Complejas: GWAS

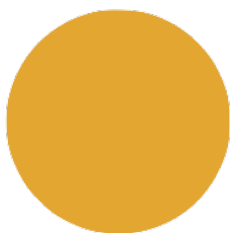
## Glioma

El glioma es un tipo de neoplasia que se produce en el cerebro o en la médula espinal. Se llama glioma, ya que surge a partir de células gliales. Su ubicación más frecuente es el cerebro.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TERT	rs2736100	CC
TERT	rs2853676	CC
CCDC26	rs891835	TG
CCDC26	rs4295627	TT
CDKN2A,	rs4977756	GG
PHLDB1	rs498872	AG
RTEL1	rs6010620	GG

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367)



# Enfermedades Complejas: GWAS

## Hipotiroidismo

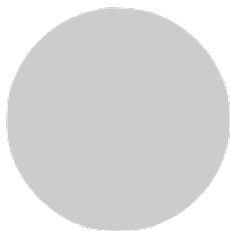
La tiroides es una glándula con forma de mariposa que está en el cuello, ubicada encima de la clavícula. Es una de las glándulas endocrinas que producen hormonas. Las hormonas tiroideas controlan el ritmo de muchas actividades en su cuerpo. Estas incluyen la rapidez con que usted quema calorías y la rapidez con que su corazón late. Todas estas actividades son parte del metabolismo de su cuerpo. Si su glándula tiroides no es lo suficientemente activa, no produce la cantidad de hormona tiroidea para satisfacer las necesidades de su cuerpo. Esta condición es el hipotiroidismo.

El hipotiroidismo es más común en las mujeres, en las personas con otros problemas de la tiroides y en las personas mayores de 60 años de edad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
INSR	rs4804416	TT
TRNAH,	rs10961534	AG
TNFRSF1	rs10162002	AG
HLA-C,	rs2517532	AG
MTF1	rs3748682	TC
PDE8B	rs4704397	AG
ZBTB10,	rs1051920	CC
ZNF804B	rs10248351	TT
KRT18P13	rs925489	TT
VAV3	rs4915077	TC
SH2B3	rs3184504	TC
PTPN22	rs6679677	CC
HLA-	rs3129720	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691)





# Enfermedades Complejas: GWAS

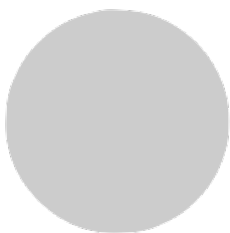
## Infarto de miocardio (de inicio temprano)

El infarto de miocardio tiene un componente hereditario y está entre las principales causas de muerte y discapacidad en todo el mundo. Mientras que la mayoría de los casos se producen en individuos mayores de 65 años, el 5-10% ocurren en pacientes más jóvenes (hombres menores de 50 años y mujeres menores de 60). Estos casos están asociados con una heredabilidad sustancialmente mayor, por lo que es importante identificar los genes responsables. Un estudio de asociación a gran escala ha encontrado diversas variantes genéticas que aumentan el riesgo de sufrir un infarto de miocardio en inicio temprano.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDKN2A,	rs4977574	AA
CELSR2,	rs646776	TT
MIA3	rs17465637	CC
CXCL12	rs1746048	CC
SLC5A3,	rs9982601	CC
WDR12	rs6725887	TT
LDLR	rs1122608	TT
PCSK9	rs11206510	TT

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609)



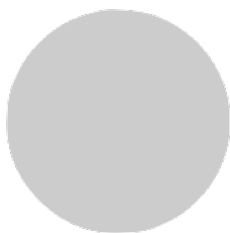
# Enfermedades Complejas: GWAS

## Leucemia linfocítica crónica

La leucemia es un cáncer de los glóbulos blancos (un tipo de células de la sangre). Los glóbulos blancos ayudan al organismo a combatir infecciones. Las células sanguíneas se forman en la médula ósea. Sin embargo, en las personas con leucemia, la médula ósea produce glóbulos blancos anormales. Estas células reemplazan a las células sanguíneas sanas y dificultan que la sangre cumpla su función. En la leucemia linfocítica crónica, hay demasiados linfocitos, un tipo de glóbulos blancos.

La leucemia linfocítica crónica es el segundo tipo más común de leucemia en adultos. A menudo ocurre durante o después de la adultez y rara vez en niños.

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACOXL	rs17483466	AA
SP140	rs13397985	TT
FARP2	rs757978	CC
IRF4	rs872071	AG
HLA	rs9273363	CC
BAK1	rs210142	CC
MYC	rs2466035	TT
SCN3B	rs735665	GG
MNS1,	rs11636802	AA
RPLP1	rs7176508	GG
IRF8	rs391023	TT
BCL2	rs4987852	TT
ACTA2,	rs4406737	GG
BCL2	rs4987855	CC
TSPAN32	rs7944004	TG
LEF1	rs898518	AA
CASP8,	rs3769825	AG
AS1,	rs1679013	TC
PMAIP1	rs4368253	TC
ACOXL,	rs13401811	GG
ODF1,	rs2511714	TG



# Enfermedades Complejas: GWAS

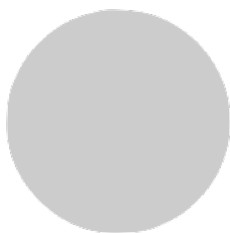
## Linfoma de Hodgkin

El linfoma de Hodgkin es un cáncer del sistema linfático producido por las células germinales de los linfocitos B (células defensiva del sistema inmunitario). La incidencia en nuestro país es de 30 nuevos casos por millón de habitantes y año. Tiene una distribución bimodal, afectando bien a personas jóvenes, de entre 15 y 35 años, bien a mayores de 55 años. El 60-70% de los pacientes están asintomáticos y suelen detectarse por aumento en el volumen de los ganglios linfáticos. Aunque el 45-60 % de los casos está asociado con la infección del virus de Epstein-Barr, hay otros factores de riesgo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EOMES	rs3806624	AG
HBS1L,	rs7745098	CC
NR	rs1432295	GG
NR	rs501764	TT
PVT1	rs2019960	TC
NR	rs6903608	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102)



# Enfermedades Complejas: GWAS

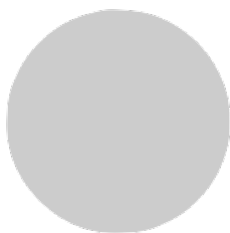
## Linfoma difuso de células B grandes

El linfoma difuso de células B grandes (DLBCL) es un cáncer de los linfocitos B (células del sistema inmunitario) clínicamente agresivo y es el más frecuente entre los llamados linfomas no de Hodgkin. Se estima que en España la incidencia del linfoma no Hodgkin es de 12,3 casos por cada 100.000/año en hombres, mientras que en mujeres la cifra es del 10,8. Es una enfermedad propia de ancianos, con una edad media en el momento del diagnóstico de unos 70 años. El diagnóstico en los primeros estadios puede mejorar el pronóstico. Los antecedentes familiares son un factor de riesgo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NCOA1,	rs79480871	CC
HLA-B	rs2523607	TT
MYC,	rs13255292	TC
MYC,	rs4733601	AA

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932)



# Enfermedades Complejas: GWAS

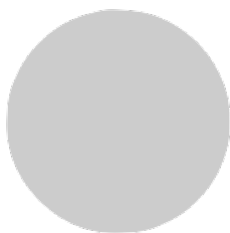
## Linfoma folicular

El linfoma folicular es una forma de linfoma no Hodgkin que se caracteriza por una proliferación de células B cuya estructura nodular de la arquitectura folicular se conserva. La prevalencia del linfoma folicular se estima en alrededor de 1/3 000. La edad media de diagnóstico es de 60-65 años. La enfermedad es extremadamente rara en niños. El linfoma folicular se encuentra principalmente en los ganglios linfáticos, pero también puede afectar a bazo, médula ósea, sangre periférica y anillo de Waldeyer. La piel y el sistema nervioso central se ven afectados en casos excepcionales.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HLA	rs12195582	TC
CXCR5	rs4938573	TT
ETS1	rs4937362	CC
LPP	rs6444305	AG
BCL2	rs17749561	GG
PVT1	rs13254990	TC
SLC14A2	rs11082438	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986)



# Enfermedades Complejas: GWAS

## Miastenia grave

La miastenia grave (MG) es un trastorno autoinmune raro, clínicamente heterogéneo, de la unión neuromuscular caracterizado por una debilidad fatigable de los músculos voluntarios.

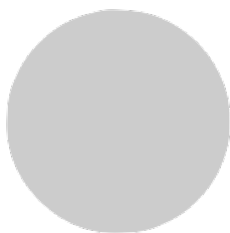
La prevalencia estimada es de 1/5.000, y la incidencia de 1/250.000 a 1/33.000 en Europa. La MG afecta tanto a hombres como a mujeres, principalmente a mujeres antes de los 40 años de edad y a hombres y mujeres por igual después de los 50 años de edad.

La miastenia grave se puede desarrollar a todas las edades pero hay un pico bimodal en la edad de inicio de la forma adulta, principalmente en mujeres antes de los 40 años de edad, y en hombres después de los 50 años de edad.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTPN22	rs2476601	GG
TNIP1	rs4958881	TT
NR	rs6719884	AC
NR	rs6719884	AC
NR	rs3130544	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271)



# Enfermedades Complejas: GWAS

## Mieloma múltiple

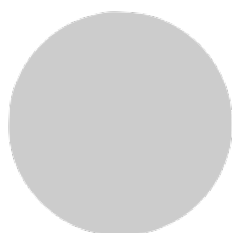
El mieloma múltiple es un cáncer que comienza en las células del plasma, un tipo de glóbulos blancos. Estas células forman parte del sistema inmunitario, que ayuda a proteger el cuerpo contra los gérmenes y otras sustancias malignas. Con el paso del tiempo, las células del mieloma se acumulan en la médula ósea y en las partes sólidas del hueso.

No se conoce la causa exacta del mieloma múltiple, pero es más común en las personas de edad avanzada y en afroamericanos. Puede ser hereditaria.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
intergeni	rs10936599	CC
PSORS1C	rs2285803	TT
NR	rs11195062	CC
TNFRSF1	rs4273077	AA
CBX7	rs877529	AG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597)



# Enfermedades Complejas: GWAS

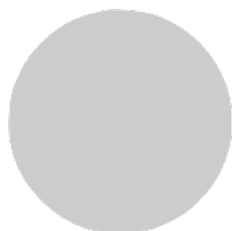
## Neuroblastoma

El neuroblastoma es un cáncer que se forma en el tejido nervioso. Suele comenzar en las glándulas suprarrenales, o adrenales, que se ubican en la parte superior de los riñones. También puede comenzar en el cuello, el pecho o la médula espinal. Frecuentemente, el cáncer comienza en la infancia temprana. Algunas veces, comienza antes del nacimiento. Cuando llega el momento en que los médicos lo detectan, por lo general ya se ha diseminado a otras partes del cuerpo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HACE1	rs4336470	TC
LIN28B	rs17065417	AA
BARD1	rs7587476	TC
LINC003	rs9295536	AC
LMO1	rs110419	AG
HSD17B1	rs11037575	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191)





# Enfermedades Complejas: GWAS

## Osteosarcoma

El osteosarcoma es un cáncer óseo que aparece por lo general en cualquiera de los extremos de la diáfisis de un hueso largo; también llamado osteoma sarcomatoso.

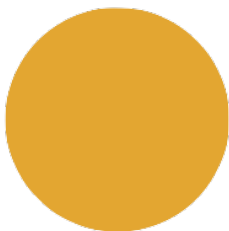
Se trata de una neoplasia maligna que procede de células del mesénquima (es decir, un sarcoma). Estas células presentan una diferenciación osteoblástica hacia osteoides malignos. Se trata de la forma histológica más frecuente de cáncer óseo.

Se trata del octavo tipo más frecuente de cáncer infantil: representa el 2,4% de los casos de cáncer pediátrico, y aproximadamente el 20% de todos los cánceres de huesos primarios. Según datos epidemiológicos de Estados Unidos, la prevalencia es ligeramente mayor en hombres que en mujeres.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GRM4	rs1906953	TC
AJ412031	rs573666	TC
intergeni	rs7591996	CC
ADAMTS6	rs17206779	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862)



# Enfermedades Complejas: GWAS

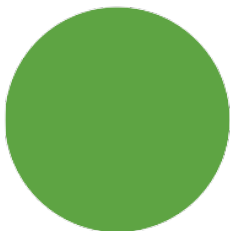
## Psoriasis

La psoriasis es una enfermedad inflamatoria del sistema inmunitario que puede afectar a la piel, a las uñas y a las articulaciones. Los linfocitos T (células del sistema inmune) se activan indebidamente y el proceso de renovación celular se acelera, lo que provoca una acumulación de éstas. La psoriasis afecta alrededor del 2'3% de la población y suele aparecer entre los 15 y 35 años. La enfermedad no es hereditaria, pero hay una predisposición genética para padecerla, y un tercio de los afectados tiene familiares directos con psoriasis.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP63	rs28512356	CC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TT
RUNX1	rs8128234	CC
TP63	rs28512356	CC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TT
RUNX1	rs8128234	CC
CLIC6	rs9305556	GG
OSTN	rs11922372	TT
IL12B	rs7709212	TC
TNIP,	rs17728338	GG
IL12B	rs4921493	CC
IFIH1	rs3747517	CC
LCE	rs4845459	
TNFAIP3	rs643177	TC
REL	rs842625	AA
IL12B	rs2853694	TG
IFIH1	rs1990760	TT
PSMA6,	rs8016947	TT
NOS2	rs4795067	AA
IL12B	rs7709212	TC
IL12B	rs7709212	TC
LCE	rs4845459	
TNIP,	rs17728338	GG
IL12B	rs7709212	TC
TNIP,	rs17728338	GG
IFIH1	rs3747517	CC
LCE	rs4845459	
IL12B	rs4921493	CC
TNFAIP3	rs643177	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes menos predisposición de padecer esta enfermedad que la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422)



# Enfermedades Complejas: GWAS

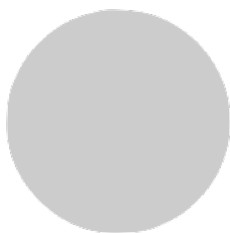
## Sensibilización alérgica

La sensibilización alérgica es el resultado de una interacción compleja entre el alérgeno y el huésped en un contexto ambiental dado. La primera barrera encontrada por un alérgeno en su camino hacia la sensibilización es la capa epitelial de la mucosa. Las enfermedades inflamatorias alérgicas van acompañadas de una mayor permeabilidad del epitelio, que es más susceptible a desencadenantes ambientales.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LRRC32,	rs2155219	TT
STAT6	rs1059513	TT
TSLP,	rs10056340	TG
HLA-	rs6906021	TC
IL18R1,	rs3771175	TA
FAM114A	rs17616434	TC
LPP,	rs9865818	AA
MYC	rs4410871	CC
IL2,	rs17454584	AA
MICA,	rs6932730	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571)



# Enfermedades Complejas: GWAS

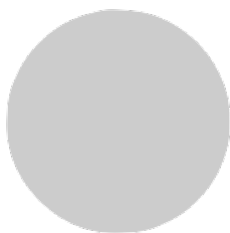
## Tumor de células germinales testiculares

Los tumores de células germinales testiculares (TGCT) afectan a 1 de cada 500 hombres y son el cáncer más común en varones de 15 a 40 años de edad en las poblaciones de Europa occidental. La incidencia de TGCT aumentó dramáticamente durante el siglo XX. Los factores de riesgo conocidos para TGCT incluyen un historial de testículo no descendido (UDT), disgenesia testicular, infertilidad, TGCT previamente diagnosticado y antecedentes familiares de la enfermedad. Los hermanos de hombres con TGCT tienen un riesgo de 8 a 10 veces de desarrollar TGCT, mientras que el riesgo relativo para padres e hijos es de 4 veces. Este riesgo relativo familiar es mucho más alto que el de la mayoría de los otros tipos de cáncer.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC25A4	rs2072499	AA
UCK2	rs3790672	CC
DAZL	rs10510452	AG
CENPE	rs2720460	AA
CATSPER	rs3805663	AA
PRDM14	rs7010162	CC
HEATR3	rs8046148	AG
RAD51C,	rs9905704	TG
MCM3AP	rs2839186	TC
TERT,	rs4635969	AG
SPRY4	rs4624820	GG
BAK1	rs210138	AA
DMRT1	rs755383	TC
ATF7IP	rs2900333	CC
KITLG	rs995030	AG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23666240](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23666240)



# Enfermedades Complejas: GWAS

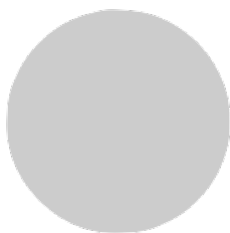
## Tumor de Wilms

El tumor de Wilms es un tipo poco frecuente de cáncer renal. Causa un tumor en uno o ambos riñones. Usualmente afecta a los niños, pero puede ocurrir en adultos. Tener ciertos padecimientos genéticos o defectos de nacimiento puede aumentar el riesgo de desarrollarlo. Los niños que están en riesgo deben evaluarse cada tres meses hasta que cumplan ocho años.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYCN,	rs3755132	TT
NR	rs1027643	CC
DLG2	rs790356	AG
NR	rs2283873	GG
NR	rs5955543	AA
MYCN,	rs807624	TG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364)



# Enfermedades Complejas: GWAS

## Vitíligo

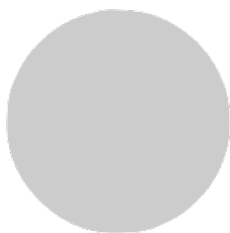
El vitiligo causa manchas blancas en la piel. También afecta sus ojos, boca y nariz. Ocurre cuando se destruyen las células que dan color a la piel. No se conoce la causa de la destrucción celular. Es más común entre las personas con enfermedades autoinmunes y puede tener una tendencia familiar. Suele comenzar antes de los 40 años.

Las manchas blancas son más comunes donde la piel está expuesta al sol. En algunos casos, las manchas se diseminan. El vitiligo puede provocar la aparición anticipada de canas. Si tiene la piel oscura, puede perder color dentro de la boca.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFIH1	rs2111485	GG
CD80	rs59374417	AA
CLNK	rs16872571	TT
BACH2	rs3757247	TT
SLA	rs853308	TC
CASP7	rs3814231	TC
CD44	rs10768122	AG
TYR	rs4409785	TC
IKZF4	rs2456973	AA
SH2B3	rs4766578	TA
HERC2,	rs1129038	CC
MC1R	rs9926296	AA
TICAM1	rs6510827	CC
TOB2	rs4822024	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518)



# Enfermedades complejas: mutaciones

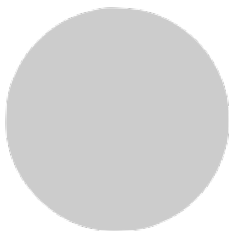
## APC: cáncer colorectal y de páncreas

Las mutaciones del gen APC pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer colorrectal y de páncreas. Existe alguna publicación que lo relaciona con el cáncer gástrico en menor medida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APC	rs387906230	TT
APC	rs121913327	CC
APC	rs137854573	CC
APC	rs137854580	CC
APC	rs397514031	GG
APC	rs397515734	CC
APC	rs398123116	GG
APC	rs398123117	CC
APC	rs398123119	GG
APC	rs398123121	CC
APC	rs587779780	CC
APC	rs587779783	CC
APC	rs587779786	AA
APC	rs587779790	AA
APC	rs62619935	CC
APC	rs587781392	CC
APC	rs587782518	CC
APC	rs397514031	GG
APC	rs730881240	CC
APC	rs730881247	CC
APC	rs775126020	CC
APC	rs768922431	CC
APC	rs559510809	GG
APC	rs121913333	CC
APC	rs387906230	TT
APC	rs199740875	GG
APC	rs141576417	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 10 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11978510>



# Enfermedades complejas: mutaciones

## ATM: cáncer de mama

Las mutaciones del gen ATM pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama. Existe alguna publicación que relaciona este gen, en menor medida, con otros cáncer como el de Ovario.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATM	rs28904921	TT
ATM	rs55861249	CC
ATM	rs121434219	CC
ATM	rs587776551	GG
ATM	rs121434220	CC
ATM	rs587779813	GG
ATM	rs587779815	CC
ATM	rs587779818	GG
ATM	rs587779826	TT
ATM	rs587779833	CC
ATM	rs587779836	GG
ATM	rs200976093	CC
ATM	rs587779852	GG
ATM	rs532480170	CC
ATM	rs587779856	GG
ATM	rs587779865	CC
ATM	rs587779866	AA
ATM	rs587779872	CC
ATM	rs17174393	GG
ATM	rs587780639	GG
ATM	rs371638537	AA
ATM	rs587781363	CC
ATM	rs587781545	CC
ATM	rs587781558	GG
ATM	rs377349459	GG
ATM	rs587781597	CC
ATM	rs587781672	GG
ATM	rs587781698	CC
ATM	rs587781722	CC
ATM	rs200196781	GG
ATM	rs587781911	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 25 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17061036>





# Enfermedades complejas: mutaciones

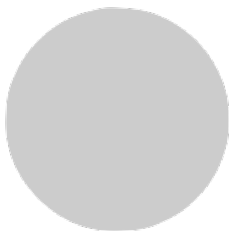
## BRCA1: cáncer de mama y de ovario

Las mutaciones del gen BRCA1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y de ovario. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con otros cancer como el de colon o de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRCA1	rs62625308	GG
BRCA1	rs28897686	CC
BRCA1	rs41293455	GG
BRCA1	rs62625306	CC
BRCA1	rs80357382	TT
BRCA1	rs80358158	CC
BRCA1	rs80356898	GG
BRCA1	rs80357355	TT
BRCA1	rs80358061	AA
BRCA1	rs80358163	TT
BRCA1	rs80357233	GG
BRCA1	rs80356875	CC
BRCA1	rs80356925	GG
BRCA1	rs80357251	CC
BRCA1	rs80357115	AA
BRCA1	rs397507215	GG
BRCA1	rs80357018	CC
BRCA1	rs80357318	GG
BRCA1	rs80357021	CC
BRCA1	rs80358178	CC
BRCA1	rs80358070	CC
BRCA1	rs80357259	CC
BRCA1	rs80356991	CC
BRCA1	rs80358027	CC
BRCA1	rs80357389	CC
BRCA1	rs80356988	CC
BRCA1	rs80356988	CC
BRCA1	rs80357433	GG
BRCA1	rs80358086	AA
BRCA1	rs80358053	CC
BRCA1	rs80358053	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 10 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7907678>



# Enfermedades complejas: mutaciones

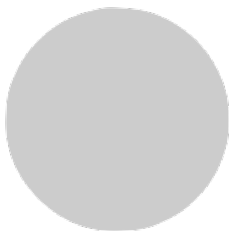
## BRCA2: cáncer de mama y de ovario

Las mutaciones del gen BRCA2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y de ovario. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con otros cancer como el de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRCA2	rs80359062	CC
BRCA2	rs80358785	CC
BRCA2	rs80359180	CC
BRCA2	rs81002897	GG
BRCA2	rs81002899	TT
BRCA2	rs80358474	CC
BRCA2	rs80358504	TT
BRCA2	rs397507285	TT
BRCA2	rs80358529	CC
BRCA2	rs80358532	CC
BRCA2	rs80358544	GG
BRCA2	rs80358557	CC
BRCA2	rs41293477	TT
BRCA2	rs397507303	GG
BRCA2	rs397507303	GG
BRCA2	rs80358638	GG
BRCA2	rs80358650	GG
BRCA2	rs80358663	CC
BRCA2	rs81002853	AA
BRCA2	rs80358721	CC
BRCA2	rs200265692	AA
BRCA2	rs80358785	CC
BRCA2	rs80358789	CC
BRCA2	rs41293497	CC
BRCA2	rs56253082	GG
BRCA2	rs80358831	CC
BRCA2	rs80358840	AA
BRCA2	rs80358920	CC
BRCA2	rs397507384	CC
BRCA2	rs80359011	GG
BRCA2	rs81002874	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 10 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9497246>



# Enfermedades complejas: mutaciones

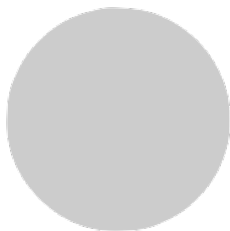
## BRIP1: cáncer de mama

Las mutaciones del gen BRIP1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer de ovario.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587780833	CC
BRIP1	rs587781292	CC
BRIP1	rs587781321	GG
BRIP1	rs587781655	CC
BRIP1	rs368796923	GG
BRIP1	rs587781786	GG
BRIP1	rs574552037	GG
BRIP1	rs587782410	AA
BRIP1	rs587782514	AA
BRIP1	rs587782539	CC
BRIP1	rs587782574	GG
BRIP1	rs730881633	GG
BRIP1	rs747604569	GG
BRIP1	rs587780875	AA
BRIP1	rs775171520	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 25 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21964575>



# Enfermedades complejas: mutaciones

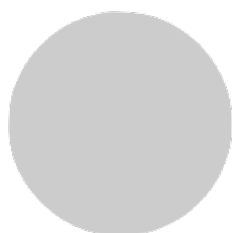
## CDH1: cáncer de mama y gástrico

Las mutaciones del gen CDH1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y gástrico. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer ovario y colon.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDH1	rs587780784	CC
CDH1	rs587780787	GG
CDH1	rs587782750	CC
CDH1	rs587782798	CC
CDH1	rs587783047	CC
CDH1	rs587783050	GG
CDH1	rs730881663	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 25 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11729114>



# Enfermedades complejas: mutaciones

## CDKN2A: cáncer de páncreas

Las mutaciones del gen CDKN2A pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDKN2A	rs104894097	CC
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs730881677	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 25 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10956390>



# Enfermedades complejas: mutaciones

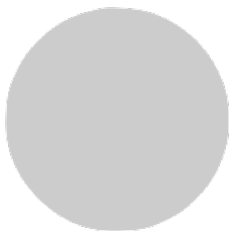
## CHEK2: cáncer de mama y colorectal

Las mutaciones del gen CHEK2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CHEK2	rs137853007	GG
CHEK2	rs121908698	CC
CHEK2	rs28909982	TT
CHEK2	rs121908698	CC
CHEK2	rs587781269	GG
CHEK2	rs587781592	GG
CHEK2	rs587781705	AA
CHEK2	rs587781836	AA
CHEK2	rs587782070	CC
CHEK2	rs730881702	CC
CHEK2	rs730881701	GG
CHEK2	rs760502479	GG
CHEK2	rs761494650	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 25 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21807500>



# Enfermedades complejas: mutaciones

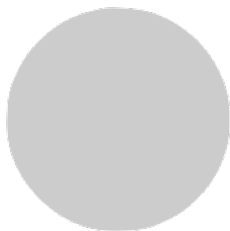
## MLH1: síndrome de Lynch

Las mutaciones del gen MLH1 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de Lynch.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MLH1	rs63750198	CC
MLH1	rs63751109	CC
MLH1	rs63750710	AA
MLH1	rs63751615	CC
MLH1	rs63750206	GG
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs63750899	CC
MLH1	rs63750691	CC
MLH1	rs63750217	GG
MLH1	rs63749939	GG
MLH1	rs63751194	CC
MLH1	rs63750540	AA
MLH1	rs63751221	CC
MLH1	rs193922370	GG
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs63749906	TT
MLH1	rs63750580	AA
MLH1	rs587778888	AA
MLH1	rs267607706	CC
MLH1	rs267607710	GG
MLH1	rs587778894	CC
MLH1	rs63750483	CC
MLH1	rs267607713	GG
MLH1	rs63751153	CC
MLH1	rs267607825	GG
MLH1	rs587778913	CC
MLH1	rs63749795	CC
MLH1	rs587778918	AA
MLH1	rs63749923	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 50 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301390>



# Enfermedades complejas: mutaciones

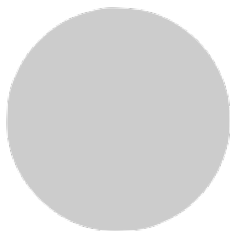
## MSH2: syndrome de Lynch y cáncer colorrectal

Las mutaciones del gen MSH2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el syndrome de Lynch y cáncer colorrectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MSH2	rs28929483	CC
MSH2	rs63751108	CC
MSH2	rs28929484	CC
MSH2	rs63750047	CC
MSH2	rs63750875	GG
MSH2	rs63750245	CC
MSH2	rs63749932	CC
MSH2	rs193922376	AA
MSH2	rs587779063	AA
MSH2	rs63750778	CC
MSH2	rs587779065	GG
MSH2	rs63751027	GG
MSH2	rs63750396	GG
MSH2	rs587779067	CC
MSH2	rs587779067	CC
MSH2	rs587779070	AA
MSH2	rs267607940	GG
MSH2	rs63751617	AA
MSH2	rs63750558	CC
MSH2	rs63750267	CC
MSH2	rs63749849	CC
MSH2	rs587779075	CC
MSH2	rs63750302	CC
MSH2	rs63750611	CC
MSH2	rs63751412	CC
MSH2	rs63751271	CC
MSH2	rs63750006	CC
MSH2	rs63751712	GG
MSH2	rs267607949	AA
MSH2	rs63751693	CC
MSH2	rs63751646	AA

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 50 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25070057>





# Enfermedades complejas: mutaciones

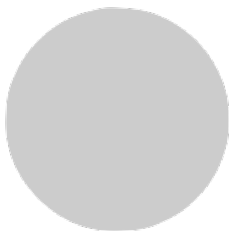
## MSH6: síndrome de Lynch y cáncer colorectal

Las mutaciones del gen MSH6 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de Lynch y cáncer colorectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MSH6	rs397515875	GG
MSH6	rs267608094	CC
MSH6	rs587779208	TT
MSH6	rs63750741	TT
MSH6	rs267608046	GG
MSH6	rs587779212	CC
MSH6	rs63750564	CC
MSH6	rs267608068	TT
MSH6	rs587779232	TT
MSH6	rs63751442	CC
MSH6	rs63751127	CC
MSH6	rs587779234	GG
MSH6	rs63751321	CC
MSH6	rs587779245	TT
MSH6	rs63751017	CC
MSH6	rs587779246	CC
MSH6	rs63750140	CC
MSH6	rs63750111	CC
MSH6	rs63750258	GG
MSH6	rs63750563	CC
MSH6	rs587779252	GG
MSH6	rs267608059	GG
MSH6	rs63749999	CC
MSH6	rs63749843	CC
MSH6	rs267608084	GG
MSH6	rs267608086	GG
MSH6	rs63750356	CC
MSH6	rs587779267	GG
MSH6	rs587779279	GG
MSH6	rs267608111	AA
MSH6	rs63751058	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 25 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15236168>



# Enfermedades complejas: mutaciones

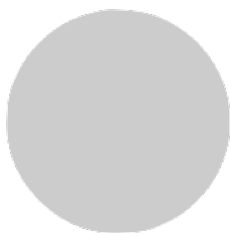
## MUTYH: poliposis asociada a MYH y cáncer colorectal

Las mutaciones del gen MUTYH pueden estar relacionadas con enfermedades como la poliposis asociada a MYH y cáncer colorectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MUTYH	rs34612342	TT
MUTYH	rs36053993	CC
MUTYH	rs121908380	GG
MUTYH	rs200844166	GG
MUTYH	rs200495564	GG
MUTYH	rs587780082	GG
MUTYH	rs587780751	TT
MUTYH	rs587781295	CC
MUTYH	rs587781338	GG
MUTYH	rs140342925	CC
MUTYH	rs587781628	TT
MUTYH	rs529008617	GG
MUTYH	rs587782885	GG
MUTYH	rs730881833	CC
MUTYH	rs143353451	CC
MUTYH	rs730881832	AA
MUTYH	rs374950566	GG
MUTYH	rs34126013	GG
MUTYH	rs747993448	GG
MUTYH	rs372267274	CC
MUTYH	rs765123255	GG
MUTYH	rs748170941	CC
MUTYH	rs587782228	CC
MUTYH	rs372267274	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 10 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23035301>



# Enfermedades complejas: mutaciones

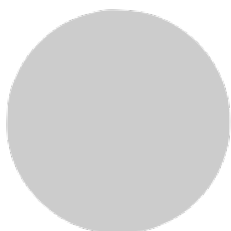
## PALB2: cáncer de mama y de páncreas

Las mutaciones del gen PALB2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama y de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PALB2	rs118203998	GG
PALB2	rs180177103	CC
PALB2	rs180177083	GG
PALB2	rs180177112	CC
PALB2	rs587776417	CC
PALB2	rs587776527	GG
PALB2	rs180177100	GG
PALB2	rs118203998	GG
PALB2	rs587782050	CC
PALB2	rs180177110	GG
PALB2	rs587782446	GG
PALB2	rs587776419	CC
PALB2	rs587776419	CC
PALB2	rs730881888	AA
PALB2	rs730881905	CC
PALB2	rs730881884	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 10 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25099575>



# Enfermedades complejas: mutaciones

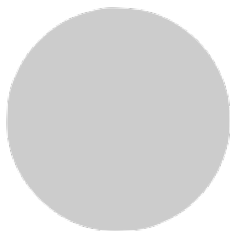
## PMS2: síndrome de Lynch y cáncer colorectal

Las mutaciones del gen PMS2 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de Lynch y cáncer colorectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs587778617	GG
PMS2	rs63750490	TT
PMS2	rs63751422	GG
PMS2	rs201451115	TT
PMS2	rs587779343	GG
PMS2	rs63750261	GG
PMS2	rs200640585	GG
PMS2	rs143277125	GG
PMS2	rs587780059	AA
PMS2	rs587780062	GG
PMS2	rs587780064	CC
PMS2	rs587778618	GG
PMS2	rs587781339	TT
PMS2	rs587782074	CC
PMS2	rs141577476	GG
PMS2	rs587780059	AA
PMS2	rs778531080	CC
PMS2	rs63751228	GG
PMS2	rs587780059	AA

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 25 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19861671>



# Enfermedades complejas: mutaciones

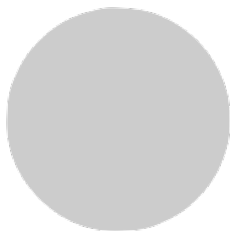
## PTEN: cáncer de mama, de útero y colorectal

Las mutaciones del gen PTEN pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de mama, de útero y colorectal.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTEN	rs121909219	CC
PTEN	rs121909223	TT
PTEN	rs121909224	CC
PTEN	rs121909229	GG
PTEN	rs121909238	AA
PTEN	rs587781784	AA
PTEN	rs587782187	TT
PTEN	rs587782350	CC
PTEN	rs587782360	AA
PTEN	rs587782603	GG
PTEN	rs727504114	TT
PTEN	rs398123317	TT
PTEN	rs121913293	CC
PTEN	rs746930141	GG
PTEN	rs398123320	CC
PTEN	rs121909224	CC
PTEN	rs121913294	GG
PTEN	rs121909229	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 10 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22252256>



# Enfermedades complejas: mutaciones

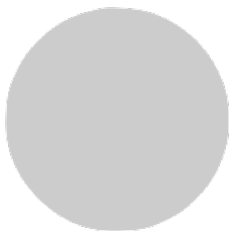
## SDHB: cáncer gástrico

Las mutaciones del gen SDHB pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SDHB	rs74315366	GG
SDHB	rs74315368	
SDHB	rs74315369	GG
SDHB	rs74315370	GG
SDHB	rs267607032	CC
SDHB	rs398122805	CC
SDHB	rs397516833	CC
SDHB	rs397516836	CC
SDHB	rs587781270	AA
SDHB	rs397516835	CC
SDHB	rs587782604	CC
SDHB	rs74315370	GG
SDHB	rs587782703	CC
SDHB	rs138996609	GG
SDHB	rs397516836	CC
SDHB	rs772551056	CC
SDHB	rs751000085	GG
SDHB	rs200245469	GG
SDHB	rs587782703	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 50 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25376524>



# Enfermedades complejas: mutaciones

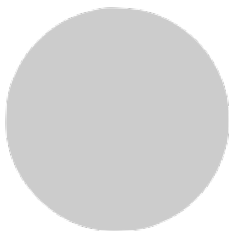
## SMAD4: síndrome de poliposis juvenil y cáncer colorrectal

Las mutaciones del gen SMAD4 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome de poliposis juvenil y cáncer colorrectal. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer de páncreas.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs281875324	AA
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs377767360	CC
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs587781359	CC
SMAD4	rs730881954	CC
SMAD4	rs281875324	AA

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 10 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25645574>



# Enfermedades complejas: mutaciones

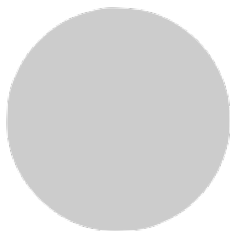
## TP53: síndrome Li-Fraumeni, cáncer de mama y más

Las mutaciones del gen TP53 pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome Li-Fraumeni, cáncer de mama, de ovario, de útero, colorrectal y de páncreas. Existe algún estudio que relaciona este gen, en menor escala, con el cáncer gástrico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TP53	rs121912658	TT
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs121912652	CC
TP53	rs121912653	AA
TP53	rs121912655	CC
TP53	rs121912656	CC
TP53	rs11540652	CC
TP53	rs28934873	AA
TP53	rs28934573	GG
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs28934578	CC
TP53	rs121912662	AA
TP53	rs121912664	CC
TP53	rs397516436	GG
TP53	rs397516439	TT
TP53	rs483352695	TT
TP53	rs587780070	GG
TP53	rs587780071	GG
TP53	rs587780074	AA
TP53	rs587780073	TT
TP53	rs587778720	CC
TP53	rs587781288	CC
TP53	rs28934574	GG
TP53	rs587781525	TT
TP53	rs587781664	TT
TP53	rs587781702	CC
TP53	rs587782144	CC
TP53	rs587782160	TT
TP53	rs121913344	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 50 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10864200>





# Enfermedades complejas: mutaciones

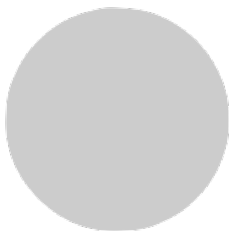
## VHL: síndrome Von Hippel-Lindau

Las mutaciones del gen VHL pueden estar relacionadas con enfermedades como el síndrome Von Hippel-Lindau.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs119103277	GG
VHL	rs5030809	TT
VHL	rs104893826	GG
VHL	rs104893830	GG
VHL	rs104893831	GG
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs5030826	CC
VHL	rs397516440	CC
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs397516445	TT
VHL	rs5030804	AA
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs5030826	CC
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs119103277	GG
VHL	rs5030807	TT
VHL	rs121913346	TT
VHL	rs730882035	GG
VHL	rs5030810	CC
VHL	rs5030826	CC
VHL	rs5030804	AA
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs5030827	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 50 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21386872>



# Enfermedades complejas: mutaciones

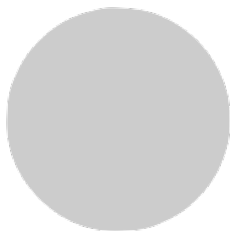
## RET: cáncer de tiroides

Las mutaciones del gen RET pueden estar relacionadas con enfermedades como el cáncer de tiroides.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RET	rs79781594	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs74799832	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs75030001	GG
RET	rs77503355	GG
RET	rs75234356	TT
RET	rs79781594	GG
RET	rs79781594	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs78347871	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs75030001	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patógena pero, puesto que sólo analizamos una parte de este gen, podrías tener alguna mutación patogénica en otras regiones genéticas no analizadas. En este panel estamos analizando menos del 50 % de las mutaciones patogénicas de este gen reportadas en ClinVar.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/C1833921>



# Enfermedades Hereditarias

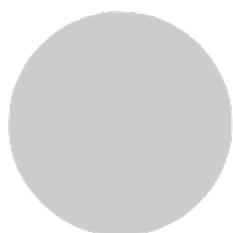
## Déficit de la 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa III

La deficiencia de la isoenzima 3 de la 17-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa (17betaHSD III) es un trastorno poco frecuente, de herencia autosómica recesiva, y provoca pseudohermafroditismo en el hombre (MPH), un trastorno caracterizado por una diferenciación incompleta de los genitales masculinos en hombres con cariotipo 46 XY. La incidencia estimada de esta enfermedad es de 1 de cada 147.000 en Holanda. La enzima 17betaHSD III cataliza la conversión de la androstenediona a testosterona en los testículos. La falta de testosterona en los testículos fetales conduce al nacimiento de individuos genéticamente varones con genitales externos femeninos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HSD17B3	rs119481077	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/264300>

# Enfermedades Hereditarias

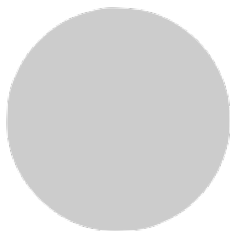
## Déficit de la 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2

La deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCCD) es un desorden hereditario del metabolismo de la leucina caracterizado por un cuadro clínico muy variable que va desde crisis metabólicas en la infancia hasta adultos asintomáticos. La prevalencia al nacimiento en Europa se estima en 1/50.000-1/30.000. La mayoría de los pacientes sintomáticos muestran un crecimiento y desarrollo normal hasta que presentan una crisis metabólica aguda, normalmente tras una infección menor, ayuno o la introducción de una dieta rica en proteínas, entre las edades de 2-33 meses. Los síntomas incluyen vómitos, coma y apnea. En raros casos se han descrito anomalías neurológicas (por ejemplo, infarto metabólico, hemiparesia, y encefalopatía), debilidad, hipotonía muscular y retraso en el desarrollo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MCCC2	rs763293192	CC
MCCC2	rs119103219	GG
MCCC2	rs398124372	CC
MCCC2	rs727504010	CC
MCCC2	rs773774134	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/210210>



# Enfermedades Hereditarias

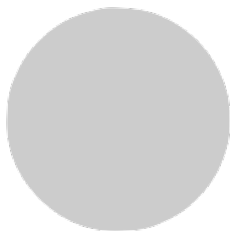
## Síndrome de Aarskog-Scott

El síndrome de Aarskog-Scott (SAA) es un trastorno raro del desarrollo que se caracteriza por rasgos faciales peculiares, anomalías de las extremidades y de los genitales, y por estatura baja desproporcionada con acromelia. Se han registrado menos de 100 casos en la literatura desde la primera descripción en 1970. Sin embargo, se estima una prevalencia de 1/25.000. Se han publicado en todo el mundo cerca de 40 casos con mutación identificada.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGD1	rs398124155	AA
FGD1	rs398124156	GG
FGD1	rs398124160	GG
FGD1	rs398124162	DD

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/305400>

# Enfermedades Hereditarias

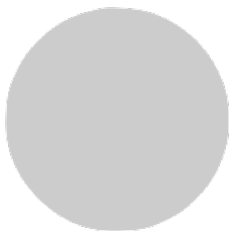
## Acromatopsia tipo 2

La acromatopsia se caracteriza por la disminución de la agudeza visual, nistagmo pendular, aumento de la sensibilidad a la luz (fotofobia), escotoma central pequeño, fijación excéntrica y reducción o pérdida completa de la discriminación de color. Todos los individuos con acromatopsia tienen una discriminación de color alterada en los tres ejes de visión de color correspondientes a las tres clases de cono: el eje del cono sensible a la longitud de onda (rojo), el eje del cono sensible a la longitud de onda media (verde), y el eje de cono de longitud de onda corta (azul). La mejor agudeza visual varía según la gravedad de la enfermedad; es 20/200 o menos en acromatopsia completa y puede ser tan alto como 20/80 en acromatopsia incompleta. Aunque el fondo suele ser normal, los cambios maculares (que pueden mostrar signos tempranos de progresión) y el estrechamiento vascular pueden estar presentes en algunas personas afectadas. Los defectos en la mácula son visibles en la tomografía de coherencia óptica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CNGA3	rs104893613	CC
CNGA3	rs104893617	CC
CNGA3	rs104893619	GG
CNGA3	rs147118493	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/216900>

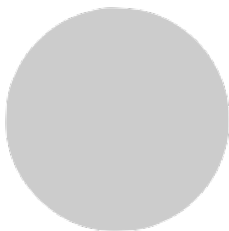


# Enfermedades Hereditarias

## Leucemia mieloide aguda

El término leucemia no linfoblástica aguda (LNLA) o leucemia mieloblástica aguda (LMA) se refiere a un grupo heterogéneo de enfermedades hematológicas con morfología similar. Se puede definir como una proliferación clónica diseminada de células inmaduras que se parecen a las células hematopoyéticas progenitoras normales. La incidencia en niños (<15 años) es menor de 1 por cada 100 000

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/601626>

### Tu mapa genético

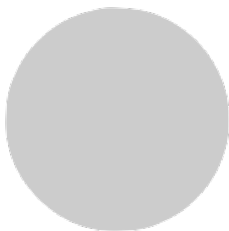
Gen	Marcador	Genotipo
HRAS	rs104894229	CC
HRAS	rs104894229	CC
HRAS	rs104894230	CC
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs11540652	CC
TP53	rs11540652	CC
TP53	rs11540652	CC
TP53	rs587781288	CC
TP53	rs587780070	GG
HRAS	rs104894228	CC
TP53	rs760043106	AA
HRAS	rs104894226	CC
HRAS	rs121917759	GG
NRAS	rs121913250	CC
NRAS	rs121913237	CC
NRAS	rs121434596	CC
NRAS	rs121913237	CC
NRAS	rs121913250	CC
NRAS	rs121913250	CC
NRAS	rs121913237	CC
JAK2	rs77375493	GG
PTPN11	rs121918453	GG
IDH2	rs121913502	CC

# Enfermedades Hereditarias

## Adrenoleucodistrofia

La adrenoleucodistrofia ligada a X (X-ALD) afecta la sustancia blanca del sistema nervioso y la corteza suprarrenal. Tres principales fenotipos se observan en los varones afectados: La forma cerebral de la infancia se manifiesta más comúnmente entre las edades de cuatro y ocho años. Inicialmente se asemeja a trastorno por déficit de atención o hiperactividad; el deterioro progresivo de la cognición, el comportamiento, la visión, el oído y la función motora siguen los síntomas iniciales y con frecuencia conducen a una discapacidad total en dos años. La adrenomieloneuropatía (AMN) se manifiesta más comúnmente a finales de los años veinte como la paraparesis progresiva, los trastornos del esfínter, la disfunción sexual y, a menudo, la función adrenocortical deteriorada; todos los síntomas son progresivos durante décadas. Aproximadamente el 20% de las mujeres que son portadoras desarrollan manifestaciones neurológicas que se asemejan a la AMN pero que tienen aparición tardía (edad  $\geq$  35 años) y enfermedad más leve que los varones afectados.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/300100>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCD1	rs128624218	GG
ABCD1	rs128624220	CC
ABCD1	rs387906494	II
ABCD1	rs128624224	CC
ABCD1	rs193922093	DD
ABCD1	rs193922097	GG
ABCD1	rs193922098	CC
ABCD1	rs398123100	CC
ABCD1	rs398123102	GG
ABCD1	rs398123103	GG
ABCD1	rs398123104	CC
ABCD1	rs398123105	CC
ABCD1	rs398123106	CC
ABCD1	rs398123107	GG
ABCD1	rs398123110	GG
ABCD1	rs398123112	II
ABCD1	rs398123113	CC
ABCD1	rs727503786	CC
ABCD1	rs398123108	GG





# Enfermedades Hereditarias

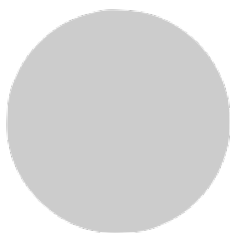
## Hipofosfatasa adulta

La hipofosfatasa (HPP) es un trastorno metabólico hereditario poco frecuente caracterizado por mineralización defectuosa de hueso y / o dientes en presencia de actividad reducida de fosfatasa alcalina (ALP) no fraccionada. El espectro clínico es extremadamente amplio, desde la mortinatalidad en un extremo a las fracturas de las extremidades inferiores en la edad adulta, en el otro, o incluso sin manifestaciones óseas (odontohipofosfatasa).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ALPL	rs121918007	GG
ALPL	rs121918002	AA
ALPL	rs121918013	GG
ALPL	rs121918010	TT
ALPL	rs387906525	II

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/146300>



# Enfermedades Hereditarias

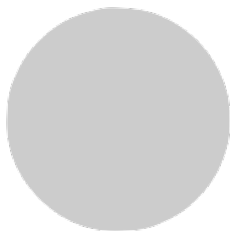
## Síndrome de Allan-Herndon-Dudley

El síndrome de Allan-Herndon-Dudley (SAHD) es un síndrome de retraso mental ligado al X, con una afectación neuromuscular caracterizada por una hipotonía, una hipoplasia muscular y un déficit intelectual. Hasta el momento se han descrito en la literatura 89 pacientes provenientes de 25 familias. La prevalencia es desconocida pero un estudio ha demostrado que 1,4% de los hombres con un déficit intelectual de etiología desconocida presentaban un SAHD. Únicamente los hombres están afectados.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC16A2	rs387906501	II
SLC16A2	rs587784386	CC
SLC16A2	rs104894936	CC
SLC16A2	rs587784382	CC
SLC16A2	rs766773277	CC
SLC16A2	rs587784383	GG
SLC16A2	rs104894936	CC
SLC16A2	rs587784384	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/300523>



# Enfermedades Hereditarias

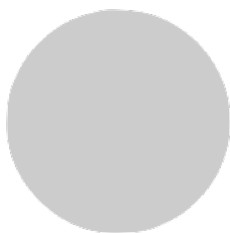
## Déficit de la alfa1-antitripsina

El déficit de alfa-1 antitripsina (DAAT) es una enfermedad genética que se manifiesta por: enfisema pulmonar, cirrosis y, más raramente, paniculitis. El DAAT se caracteriza por bajos niveles séricos de alfa-1 antitripsina (AAT), principal inhibidor de proteasas (IP) en el suero humano. La prevalencia en la población general de Europa occidental es de alrededor de 1/2.500.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SERPINA1	rs61761869	GG
SERPINA1	rs28929474	CC
SERPINA1	rs61761869	GG
SERPINA1	rs199422211	TT
SERPINA1	rs55819880	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/613490>



# Enfermedades Hereditarias

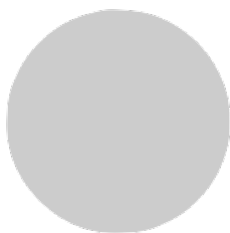
## Amiloidosis hereditaria

La miocardiopatía amiloide familiar relacionada con transtiretina (TTR) es una amiloidosis sistémica relacionada con TTR (ATTR) con afectación cardíaca predominante que resulta de la infiltración en el miocardio de proteína amiloide anormal. La prevalencia es desconocida. Los pacientes la presentan durante la edad adulta (normalmente después de los 30 años) con miocardiopatía restrictiva (con grados variables de fallo cardíaco y posibilidad de bradi/taquiarritmias).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TTR	rs76992529	GG
TTR	rs386134269	AA
TTR	rs121918076	TT
TTR	rs121918069	TT
TTR	rs121918070	AA
TTR	rs121918093	GG
TTR	rs121918098	AA

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/105210>



# Enfermedades Hereditarias

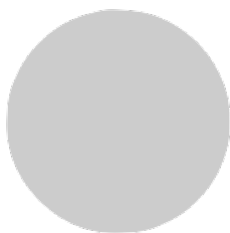
## Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD

La deficiencia de G6PD (glucosa-6-fosfato deshidrogenasa) es la causa genética más común de la anemia hemolítica crónica. Las manifestaciones clínicas más comunes de deficiencia de G6PD son la ictericia neonatal y la anemia hemolítica aguda. La hemólisis aguda se caracteriza por fatiga, dolor de espalda, anemia e ictericia. El aumento de la bilirrubina no conjugada, la lactato deshidrogenasa y la reticulocitosis son marcadores del trastorno. Aunque la deficiencia de G6PD puede ser mortal, la mayoría de los pacientes deficientes en G6PD son asintomáticos a lo largo de su vida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
G6PD	rs5030868	GG
G6PD	rs137852331	TT
G6PD	rs398123546	GG
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs5030869	CC
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs137852326	CC
G6PD	rs137852327	CC
G6PD	rs137852314	CC
G6PD	rs137852318	CC
G6PD	rs137852317	CC
G6PD	rs76723693	AA
G6PD	rs78365220	AA
G6PD	rs398123552	AA

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

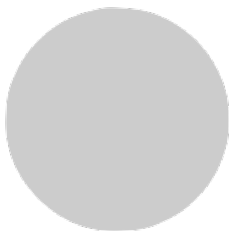
<https://www.omim.org/entry/300908>

# Enfermedades Hereditarias

## Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman (AS) es un trastorno neurogenético caracterizado por un déficit intelectual grave y rasgos dismórficos faciales distintivos. Se estima que la prevalencia mundial del AS está entre 1/10.000 y 1/20.000. Los pacientes con AS son aparentemente normales al nacer. En los primeros 6 meses de vida pueden darse dificultades para la alimentación, e hipotonía, seguida de un retraso del desarrollo entre los 6 meses y los 2 años de edad. Generalmente a partir del primer año, se desarrollan las características típicas del AS.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/105830>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UBE3A	rs111033595	CC
UBE3A	rs587780570	II
UBE3A	rs587780577	AA
UBE3A	rs587781204	DD
UBE3A	rs587781208	CC
UBE3A	rs587781220	CC
UBE3A	rs587781234	II
UBE3A	rs587781238	II
UBE3A	rs587781241	GG
UBE3A	rs587784526	AA
UBE3A	rs587784520	II
UBE3A	rs587782919	TT
UBE3A	rs587784518	TT
UBE3A	rs587784516	CC
UBE3A	rs587784515	AA
UBE3A	rs587784514	CC
UBE3A	rs587784512	II
UBE3A	rs587784509	II
UBE3A	rs587784508	CC
UBE3A	rs587784533	CC
UBE3A	rs587784532	II
UBE3A	rs587784530	II
MECP2	rs28935468	GG
MECP2	rs63749748	
MECP2	rs28934906	GG
MECP2	rs61751362	GG
UBE3A	rs398124440	DD
UBE3A	rs587783097	GG
UBE3A	rs587784527	II
UBE3A	rs587784529	II

# Enfermedades Hereditarias

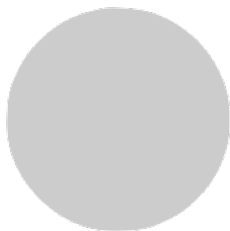
## Déficit de antritrombina III

La deficiencia de antitrombina III es un factor de riesgo importante para la enfermedad tromboembólica venosa. Se han definido dos categorías de deficiencia de AT-III en base a los niveles de antígeno AT-III en el plasma de los individuos afectados. La mayoría de las familias de deficiencia de AT-III pertenecen al grupo de deficiencia de tipo I (clásico) y tienen un fenotipo cuantitativamente anormal en el que los niveles de antígeno y cofactor de heparina se reducen a un 50% de lo normal. La segunda categoría de deficiencia de AT-III se ha denominado deficiencia de tipo II (funcional). Los individuos afectados de estas familias producen moléculas AT-III disfuncionales; tienen niveles de actividad de cofactor de heparina reducidos (aproximadamente el 50% de lo normal), pero los niveles de antígeno AT-III son a menudo normales o casi normales. Las dos categorías de deficiencia de antitrombina III se han clasificado adicionalmente.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SERPINC1	rs28929469	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/613118>



# Enfermedades Hereditarias

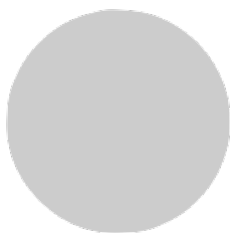
## Displasia arritmogénica del ventrículo derecho

La displasia arritmogénica familiar aislada del ventrículo derecho (ARVC) es la forma familiar autosómica dominante de la ARVC, una enfermedad del músculo cardíaco caracterizada por arritmias ventriculares potencialmente mortales con configuración de bloqueo de rama izquierda, que se puede manifestar con palpitaciones, taquicardia ventricular, síncope y eventos súbitos letales, y que es causada por distrofia y reemplazo fibroadiposo del miocardio ventricular derecho que puede conducir a la formación de aneurismas ventriculares derechos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DSG2	rs121913007	GG
DSG2	rs397516709	TT
DSG2	rs121913006	GG
DSG2	rs121913008	GG
DSG2	rs397514038	AA

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/610193>





# Enfermedades Hereditarias

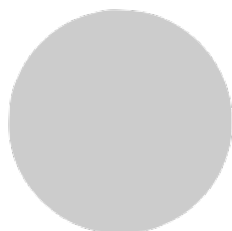
## Síndrome aurículo-condilar

El síndrome aurículo-condilar (SAC) se presenta con malformaciones bilaterales del oído externo "orejas en punto de interrogación", hipoplasia del cóndilo mandibular, microstomía, micrognatia, microglosia y asimetría facial. Otras manifestaciones adicionales son: hipotonía, ptosis, paladar hendido, mejillas abultadas, retraso en el desarrollo, problemas de audición y dificultad respiratoria. Hasta el momento, el SAC se ha descrito en 6 familias multigeneracionales. Se transmite de manera autosómica dominante. La prevalencia es menor a 1/1.000.000.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNAI3	rs387907178	GG
PLCB4	rs387907179	AA
PLCB4	rs397514480	AA
PLCB4	rs397514481	GG
PLCB4	rs397514482	CC
PLCB4	rs397514483	AA

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/602483>



# Enfermedades Hereditarias

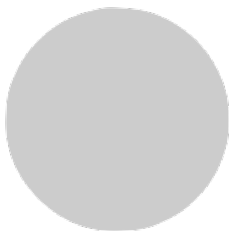
## Raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante

El raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante es un trastorno gastroesofágico renal hereditario caracterizado por hipofosfatemia, raquitismo y / o osteomalacia. Se han descrito menos de 100 casos. Las manifestaciones clínicas dependen de la edad de inicio (infancia, adolescencia, incluso edad adulta) y de la gravedad de la hipofosfatemia. La prevalencia es menor a 1/1.000.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FGF23	rs193922701	CC
FGF23	rs193922702	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/193100>



# Enfermedades Hereditarias

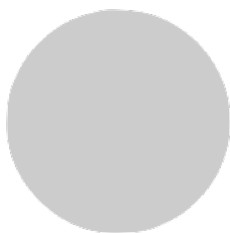
## Síndrome de Bardet-Biedl

El síndrome de Bardet-Biedl (SBB) es una ciliopatía con afectación multisistémica. Su prevalencia en Europa está estimada entre 1/125.000 y 1/175.000. Este trastorno está caracterizado por una combinación de síntomas clínicos: obesidad, retinopatía pigmentaria, polidactilia post-axial, riñones poliquísticos, hipogenitalismo y trastornos de aprendizaje, muchos de los cuales aparecen muchos años después de la aparición de la enfermedad

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BBS1	rs193922709	GG
BBS2	rs193922710	GG
BBS9	rs762511626	TT
BBS1	rs121917777	GG
BBS1	rs587777829	GG
BBS1	rs113624356	TT
BBS7	rs119466002	GG
BBS10	rs148374859	GG
BBS10	rs727503818	
BBS10	rs761101213	II
BBS10	rs549625604	DD
BBS2	rs193922711	II
BBS9	rs749974697	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/209900>



# Enfermedades Hereditarias

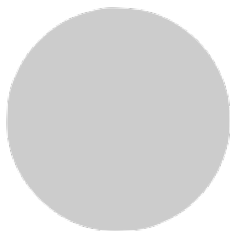
## Distrofia muscular de Duchenne/Becker

La distrofia muscular de Becker (DMB) es una enfermedad neuromuscular caracterizada por atrofia y debilidad musculares progresivas, como consecuencia de la degeneración de los músculos esqueléticos, lisos y cardíacos. La DMB afecta principalmente al sexo masculino, con una incidencia estimada entre 1 por cada 18.000 y 1 por cada 31.000 nacimientos de varones. Las mujeres son habitualmente asintomáticas, pero un pequeño porcentaje de mujeres portadoras presentan formas moderadas de la enfermedad

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DMD	rs104894787	GG
DMD	rs128626251	GG
DMD	rs104894797	GG
DMD	rs128627256	GG
DMD	rs398123827	GG
DMD	rs398123828	CC
DMD	rs398123830	CC
DMD	rs398123834	CC
DMD	rs398123837	II
DMD	rs398123840	CC
DMD	rs398123852	GG
DMD	rs398123854	DD
DMD	rs72468700	TT
DMD	rs398123857	II
DMD	rs398123861	GG
DMD	rs398123862	CC
DMD	rs398123863	II
DMD	rs398123865	GG
DMD	rs398123867	GG
DMD	rs398123870	GG
DMD	rs398123872	GG
DMD	rs398123875	II
DMD	rs398123882	II
DMD	rs398123883	GG
DMD	rs398123884	CC
DMD	rs398123887	CC
DMD	rs398123888	GG
DMD	rs398123895	II
DMD	rs398123903	GG
DMD	rs398123909	CC
DMD	rs398123913	II

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/300376>



# Enfermedades Hereditarias

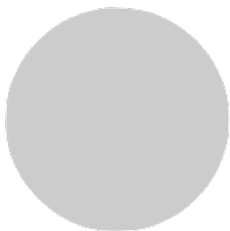
## Beta Thalassemia

La beta-talasemia (BT) se caracteriza por la deficiencia (Beta +) o la ausencia (Beta0) de síntesis de las cadenas globulinas beta de la hemoglobina (Hb). Se desconoce la prevalencia exacta, pero la incidencia anual al nacimiento de BT sintomática se estima en 1 / 100.000 en todo el mundo

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HBB	rs33994806	GG
HBB	rs34305195	TT
HBB	rs34937014	
HBB	rs35703285	AA
HBB	rs33956879	AA
HBB	rs33960103	CC
HBB	rs34527846	AA
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs33978907	AA
HBB	rs33944208	GG
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs34598529	TT
HBB	rs34999973	GG
HBB	rs33960103	CC
HBB	rs34451549	GG
HBB	rs35004220	CC
HBB	rs33974936	CC
HBB	rs35497102	II
HBB	rs80356820	II
HBB	rs281864901	
HBB	rs33971440	CC
HBB	rs33971440	CC
HBB	rs33915217	CC
HBB	rs33951465	AA
HBB	rs63751208	GG
HBB	rs33915217	CC
HBB	rs33941849	

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/613985>



# Enfermedades Hereditarias

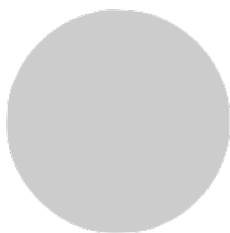
## Síndrome de Bloom

El síndrome de Bloom (SB) o síndrome de rotura cromosómica es muy poco frecuente y se caracteriza por una marcada inestabilidad genética asociada con un retraso en el crecimiento pre- y postnatal, eritema telangiectásico facial fotosensible, aumento de la susceptibilidad a infecciones, y predisposición al cáncer. Su prevalencia global es desconocida, pero en la población judía Ashkenazi se estima que es de aproximadamente 1/48.000 nacimientos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BLM	rs367543012	DD
BLM	rs148969222	GG
BLM	rs367543014	
BLM	rs200389141	CC
BLM	rs587779884	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/210900>



# Enfermedades Hereditarias

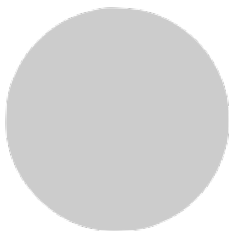
## Síndrome de Brugada

El síndrome de Brugada (BrS) se caracteriza por: elevación del segmento ST en las derivaciones precordiales derechas (V1 a V3), bloqueo completo o incompleto de la rama derecha, y susceptibilidad a una taquicardia ventricular y a una muerte súbita. En los países orientales la prevalencia es de 1/700-1/800 aproximadamente. La prevalencia en Europa y Estados Unidos es menor: 1/3.300-1/10.000. La enfermedad es más frecuente en hombre que en mujeres y se manifiesta generalmente durante la tercera o cuarta década de la vida.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SCN5A	rs137854604	GG
SCN5A	rs28937318	CC
SCN5A	rs137854612	CC
SCN5A	rs137854601	CC
SCN5A	rs199473082	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/601144>



# Enfermedades Hereditarias

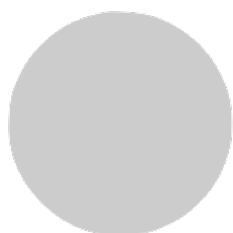
## Síndrome cardio-facio-cutáneo 3

El síndrome cardio-facio-cutáneo (CFC) se caracteriza por anomalías congénitas múltiples/retraso mental caracterizado por retraso psicomotor, hipotonía muscular, dificultad para la alimentación, estatura baja, macrocefalia relativa, facies característica, anomalías ectodérmicas que consisten típicamente en pelo ralo y rizado, ausencia de cejas, "ulerythema ophryogenes" y defectos cardiacos congénitos (principalmente estenosis pulmonar, comunicación interauricular y miocardiopatía hipertrófica). La prevalencia de esta enfermedad es desconocida. Todos los casos autenticados son esporádicos, posiblemente debido a mutaciones de novo autosómicas dominantes en genes todavía no identificados.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BRAF	rs180177039	TT
BRAF	rs180177036	CC
BRAF	rs180177034	CC
BRAF	rs180177035	TT
BRAF	rs180177040	TT
BRAF	rs180177038	CC
BRAF	rs180177037	TT
MAP2K2	rs730880517	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/115150>





# Enfermedades Hereditarias

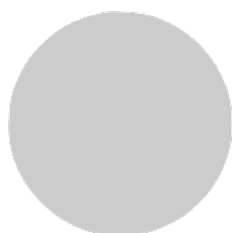
## Cardiomiopatía dilatada 1S

La cardiomiopatía dilatada (DCM) es una enfermedad del músculo cardíaco caracterizada por dilatación ventricular y alteración de la función sistólica. Los pacientes con DCM sufren insuficiencia cardíaca, arritmias, y están en riesgo de sufrir muerte prematura. La DCM tiene una prevalencia de un caso de entre 2500 individuos con una incidencia de 7/100.000 casos /año (aunque puede ser infradiagnosticada).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYH7	rs397516089	CC
MYH7	rs371898076	CC
TTN	rs761807131	CC
MYH7	rs121913642	AA
MYH7	rs727503253	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/613426>

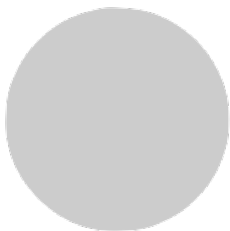


# Enfermedades Hereditarias

## Cardiopatía familiar hipertrófica

La miocardiopatía hipertrófica (CMH) se define típicamente por la presencia de hipertrofia ventricular izquierda inexplicada (HVI). Dicha HVI aparece en un ventrículo no dilatado en ausencia de otra enfermedad cardíaca o sistémica capaz de producir la magnitud observada de aumento del grosor de la pared del VI, como sobrecarga de presión (por ejemplo, hipertensión de larga duración, estenosis aórtica) o trastornos de almacenamiento / infiltración (por ejemplo, enfermedad de Fabry, amiloidosis). Con mayor frecuencia, la HVI de la MCH se hace evidente durante la adolescencia o la edad adulta, aunque también puede desarrollarse tarde en la vida, en la infancia o en la infancia.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/192600>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYBPC3	rs730880649	DD
MYBPC3	rs121909374	CC
MYBPC3	rs397515963	DD
MYH7	rs121913627	CC
MYH7	rs121913628	CC
MYH7	rs121913631	GG
MYH7	rs121913641	CC
MYH7	rs397516155	II
MYH7	rs397516161	TT
MYH7	rs121913637	GG
MYH7	rs763538103	
MYH7	rs767148171	TT
MYH7	rs730880876	CC
MYH7	rs727505202	AA
MYBPC3	rs190228518	GG
MYH7	rs121913625	GG
MYH7	rs397516153	GG
MYH7	rs121913632	CC
MYH7	rs3218714	GG
MYH7	rs36211715	CC
MYH7	rs267606908	TT
MYH7	rs3218716	CC
MYH7	rs397516209	CC
MYH7	rs727503261	AA
MYH7	rs121913638	CC
MYH7	rs121913654	AA
MYH7	rs727504299	GG
MYBPC3	rs397515970	DD
MYH7	rs397516202	CC
MYH7	rs397516212	CC
MYH7	rs121913633	CC



# Enfermedades Hereditarias

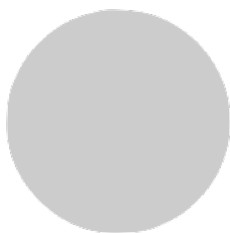
## Lipofuscinosis ceroide neuronal 1

La lipofuscinosis neuronal ceroidea (LNCs) es un conjunto de enfermedades neurodegenerativas hereditarias que se caracteriza clínicamente por disminución de la capacidad mental, epilepsia y pérdida de visión por degeneración retiniana, e histológicamente por la acumulación intracelular de un material autofluorescente, la lipofuscina ceroidea, en las células neuronales del cerebro y de la retina. Se desconoce la prevalencia exacta y la incidencia de este grupo de enfermedades

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PPT1	rs386833655	CC
PPT1	rs386833650	GG
PPT1	rs137852700	GG
PPT1	rs137852695	TT
PPT1	rs137852696	TT
PPT1	rs137852699	AA
PPT1	rs386833642	AA
PPT1	rs386833650	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/256730>

# Enfermedades Hereditarias

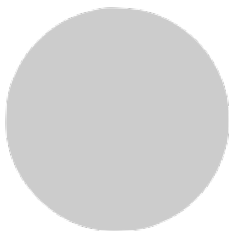
## Lipofuscinosis ceroide neuronal 7

Los lipofuscinosis ceroide neuronal (NCLs) son un grupo de trastornos heredados, neurodegenerativos, de almacenamiento lisosomales caracterizados por deterioro progresivo intelectual y motor, convulsiones y muerte prematura. La pérdida visual es una característica de la mayoría de las formas. Los fenotipos clínicos se han caracterizado tradicionalmente de acuerdo con la edad de aparición y el orden de aparición de las manifestaciones clínicas en epilepsia infantil, tardía, juvenil, adulta y septentrional (también conocida como epilepsia progresiva con retraso mental). Los primeros síntomas suelen aparecer entre la edad de dos y cuatro años, generalmente comenzando con la epilepsia, seguido por la regresión de los hitos del desarrollo, la ataxia mioclónica y los signos piramidales. El deterioro visual aparece típicamente a la edad de cuatro a seis años y rápidamente progresa a la luz / conciencia oscura solamente. La esperanza de vida oscila entre los seis años y los primeros años de la adolescencia. Enfermedad CLN3, juvenil clásica. El inicio suele ser entre las edades de cuatro y diez años.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MFSD8	rs587778809	AA
MFSD8	rs118203978	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/610951>



# Enfermedades Hereditarias

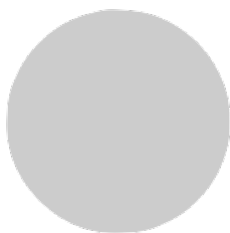
## Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth 4C

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, tipo 4C (CMT4C) es una polineuropatía motora y sensitiva periférica CMT desmielinizante con aparición precoz de escoliosis o cifoscoliosis. La CMT4C es una forma relativamente frecuente de CMT4: se describió la primera vez en Argelia pero desde entonces se han detectado casos en familias de Marruecos, de países mediterráneos (Italia, Turquía; y Grecia) y de Alemania, Francia y Países Bajos. La escoliosis puede ser la característica inicial de la enfermedad con aparición generalmente en la infancia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SH3TC2	rs80338931	GG
SH3TC2	rs80338934	GG
SH3TC2	rs80338926	GG
SH3TC2	rs80338933	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/601596>



# Enfermedades Hereditarias

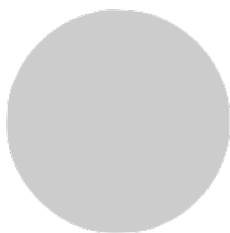
## Condrodisplasia punctata, dominante ligada al X

La condrodisplasia punctata braquiteftaliana (BCDP) es una forma de condrodisplasia punctata no rhizomérica, displasia ósea primaria, caracterizada por hipoplasia de las falanges distales de los dedos, hipoplasia nasal, punzadas epifisarias que aparecen en el primer año de vida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARSE	rs145946864	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/302950>



# Enfermedades Hereditarias

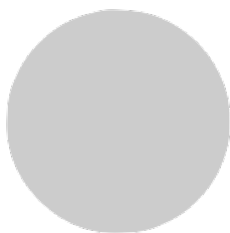
## Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X

La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es una inmunodeficiencia primaria rara que afecta principalmente a los fagocitos, y se caracteriza por una elevada susceptibilidad a las infecciones fúngicas y bacterianas graves y recurrentes, junto con el desarrollo de granulomas. Se estima una prevalencia media mundial al nacimiento de 1/217.000. La EGC se puede presentar a cualquier edad pero normalmente se diagnostica antes de los 5 años de edad

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYBB	rs193922449	GG
CYBB	rs193922445	DD
CYBB	rs193922446	II
CYBB	rs193922448	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/306400>



# Enfermedades Hereditarias

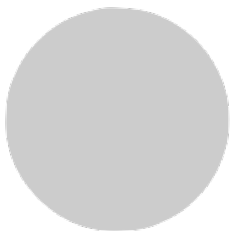
## Hipoplasia adrenal congénita ligada al X

La hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X (X-linked AHC) se caracteriza por insuficiencia suprarrenal primaria aguda de inicio infantil en una edad promedio de tres semanas en aproximadamente el 60% de los individuos afectados. El inicio en aproximadamente el 40% es en la infancia. Unos pocos individuos presentes en la edad adulta con insuficiencia suprarrenal de inicio tardío o hipogonadismo parcial debido a formas parciales de AHC ligada al cromosoma X. La insuficiencia suprarrenal típicamente se presenta de forma aguda en los bebés varones con vómitos, dificultad de alimentación, deshidratación y shock causado por un episodio de pérdida de sal. La hipoglucemia (que a veces se presenta con convulsiones) o la pérdida de sal aislada puede ser el primer síntoma de AHC unida a X. Las mujeres portadoras pueden muy ocasionalmente presentar síntomas de insuficiencia suprarrenal o hipogonadismo hipogonadotrópico como resultado de una inactivación sesgada del cromosoma X.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NR0B1	rs386134262	AA
NR0B1	rs386134263	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/300200>





# Enfermedades Hereditarias

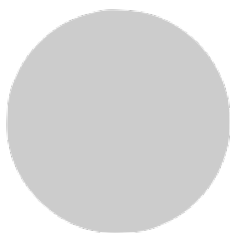
## Ceguera estacionaria congénita nocturna 1C

La ceguera nocturna estable congénita (CNEC) hace referencia a un grupo de trastornos retinianos no progresivos caracterizados por una alteración de la visión nocturna o con luz tenue o una adaptación retardada a la oscuridad, agudeza visual pobre, miopía, nistagmo, estrabismo y anomalías de la visión normal de los colores y del fondo de ojo. Se reconocen dos formas de CSNB: completa e incompleta (CNEC1 y CNEC2, respectivamente).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRPM1	rs387906862	GG
TRPM1	rs778390089	II
TRPM1	rs191205969	AA
TRPM1	rs369742878	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/613216>



# Enfermedades Hereditarias

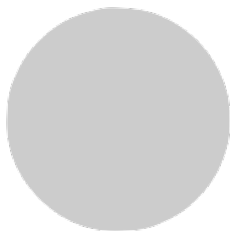
## Síndrome de Cornelia de Lange

El síndrome de Cornelia de Lange (CdLS) es un desorden multisistémico con una expresión variable marcada por un dimorfismo facial característico, déficit intelectual de grado variable, retraso en el crecimiento que empieza antes del nacimiento (2º trimestre), manos y pies anormales y otras malformaciones (corazón, riñón, etc.). La prevalencia en la población general se estima en 1/50.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NIPBL	rs121918267	CC
NIPBL	rs121918269	CC
NIPBL	rs398124470	TT
NIPBL	rs80358367	CC
NIPBL	rs80358382	II
NIPBL	rs80358364	II
NIPBL	rs80358386	II
NIPBL	rs80358369	TT
NIPBL	rs80358372	II
NIPBL	rs80358380	GG
NIPBL	rs80358366	GG
NIPBL	rs80358373	AA
NIPBL	rs80358360	CC
NIPBL	rs80358363	GG
NIPBL	rs80358361	II
NIPBL	rs80358376	CC
NIPBL	rs80358370	CC
NIPBL	rs80358371	DD
NIPBL	rs587783937	GG
NIPBL	rs587784009	GG
NIPBL	rs587784011	GG
NIPBL	rs587784012	AA
NIPBL	rs587784060	II
NIPBL	rs587783886	GG
NIPBL	rs587783893	II
NIPBL	rs587783895	TT
NIPBL	rs587783917	II
NIPBL	rs587783922	AA
NIPBL	rs587783927	GG
NIPBL	rs587783928	GG
NIPBL	rs587783988	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/122470>



# Enfermedades Hereditarias

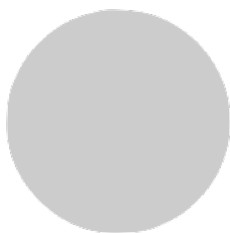
## Síndrome de Costello

El síndrome de Costello se caracteriza por retraso del crecimiento postnatal, facies tosca, déficit intelectual, anomalías de la piel y anomalías cardíacas. Se desconoce la prevalencia, pero en la literatura se han reportado alrededor de 150 casos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HRAS	rs104894226	CC
HRAS	rs121917758	GG
HRAS	rs104894230	CC
HRAS	rs104894230	CC
HRAS	rs121917757	GG
HRAS	rs727503093	CC
HRAS	rs104894227	TT

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

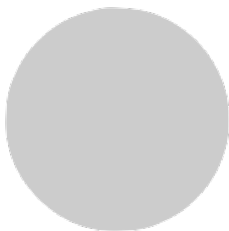
<https://www.omim.org/entry/218040>

# Enfermedades Hereditarias

## Fibrosis quística

La fibrosis quística (FQ) es un trastorno genético caracterizado por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal. Es el trastorno genético más común entre los niños caucásicos. La incidencia es variable: es mucho menos común en las poblaciones asiáticas y africanas que en las europeas y norteamericanas, con variación dentro de cada país. Se desconoce la prevalencia exacta en Europa, pero se estima que se sitúa entre 1/8.000 y 1/10.000 individuos.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/219700>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CFTR	rs75541969	GG
CFTR	rs77101217	CC
CFTR	rs121908788	DD
CFTR	rs121908811	II
CFTR	rs76649725	CC
CFTR	rs267606722	GG
CFTR	rs387906361	II
CFTR	rs74767530	CC
CFTR	rs387906362	AA
CFTR	rs121908776	II
CFTR	rs121909012	CC
CFTR	rs79850223	CC
CFTR	rs121908804	II
CFTR	rs121908754	CC
CFTR	rs121909017	CC
CFTR	rs80055610	GG
CFTR	rs121909019	GG
CFTR	rs141158996	GG
CFTR	rs143570767	GG
CFTR	rs78194216	CC
CFTR	rs121908748	GG
CFTR	rs387906369	GG
CFTR	rs121909025	GG
CFTR	rs121909026	CC
CFTR	rs121908751	GG
CFTR	rs121908787	
CFTR	rs121908751	GG
CFTR	rs77409459	CC
CFTR	rs78802634	GG
CFTR	rs76554633	CC
CFTR	rs75115087	AA



# Enfermedades Hereditarias

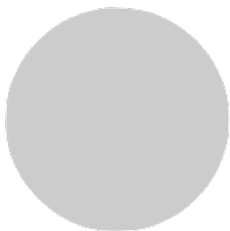
## Enfermedad de Danon

La enfermedad de Danon (o "enfermedad de depósito de glucógeno lisosómico debida a un déficit de LAMP-2" o "enfermedad de depósito de glucógeno lisosómico con actividad de maltasa ácida normal") es una enfermedad de depósito del glucógeno lisosómico debida a un déficit de LAMP-2. La enfermedad es extremadamente rara, y sólo se han descrito 15 casos masculinos hasta la fecha.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LAMP2	rs397516743	TT
LAMP2	rs727504742	CC
LAMP2	rs727504557	II
LAMP2	rs727504597	II
LAMP2	rs727504600	II
LAMP2	rs104894858	CC
LAMP2	rs397516740	CC
LAMP2	rs397516751	II
LAMP2	rs727503118	GG
LAMP2	rs730880483	GG
LAMP2	rs193922649	II

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/300257>



# Enfermedades Hereditarias

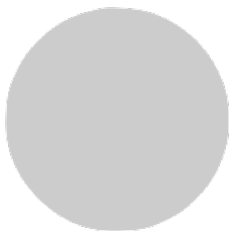
## Sordera autosómica recesiva 1A

La pérdida auditiva no sidrómica y la sordera (DFNB1) se caracterizan por una deficiencia auditiva neurosensorial congénita no progresiva de leve a profunda. No existen otros hallazgos médicos asociados.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GJB2	rs80338943	II
GJB2	rs104894413	CC
GJB2	rs111033296	GG
GJB2	rs772264564	AA
GJB2	rs587783646	II
GJB2	rs80338947	II
GJB2	rs111033299	CC
GJB2	rs111033294	TT
GJB2	rs143343083	GG
GJB2	rs80338948	GG
GJB2	rs104894398	CC
GJB2	rs72474224	CC
GJB2	rs80338940	CC
GJB2	rs111033253	II
GJB2	rs80338944	CC
GJB2	rs80338950	CC
GJB2	rs111033451	GG
GJB2	rs397516874	GG
GJB2	rs111033204	II
GJB2	rs111033217	TT
GJB2	rs398123814	

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/220290>



# Enfermedades Hereditarias

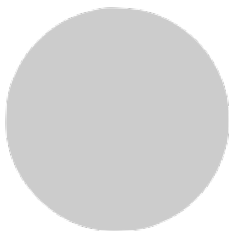
## Sordera autosómica recesiva 31

No existe una gran variedad de casos clínicos descritos en la bibliografía. Tlili et al. (2005) informaron de una familia tunecina consanguínea en la que 4 hermanos tuvieron una pérdida auditiva profunda congénita (mayor de 90 dB), pero de otra manera estaban sanos sin ningún hallazgo dismórfico u otros resultados anormales indicativos de sordera sindrómica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WHRN	rs779760634	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/607084>

# Enfermedades Hereditarias

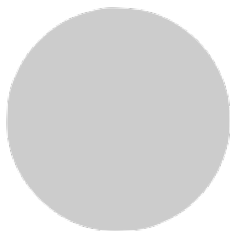
## Sordera autosómica recesiva 7

La sordera genética preindustrial no sindrómica es una enfermedad otorrinolaringológica rara y genéticamente heterogénea, resultante de anomalías en los oídos internos y / o del oído medio o del oído, típicamente caracterizadas por pérdida auditiva bilateral, severa a profunda (sensibilidad neurosensorial media de 60 dB o más para 500-, 1.000 y 2.000 Hz en el oído mejor) que ocurre antes del inicio del desarrollo del habla y no está asociado con anomalías visibles del oído externo o cualquier otro problema médico. Normalmente no progresa e impide la adquisición del lenguaje oral.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMC1	rs121908073	CC
TMC1	rs151001642	CC
TMC1	rs370088722	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/600974>



# Enfermedades Hereditarias

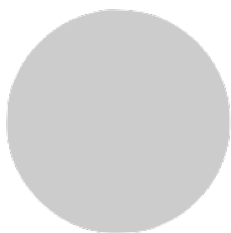
## Sordera autosómica recesiva 9

La sordera genética post-lingual no sindrómica es una enfermedad otorrinolaringológica rara y genéticamente heterogénea, resultante de anomalías en los oídos internos y / o del oído medio o auditivo, típicamente caracterizadas por pérdida auditiva progresiva, bilateral, de moderada a profunda (impedimento auditivo sensorineural promedio igual a 40 dB o más para los tonos de frecuencia de 500, 1.000 y 2.000 Hz en el oído mejor) que ocurre después del inicio del desarrollo del habla y no está asociada con anomalías visibles del oído externo o cualquier otro problema médico. El desarrollo del lenguaje inicialmente no se retrasa significativamente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OTOF	rs80356590	GG
OTOF	rs80356591	II
OTOF	rs111033373	CC
OTOF	rs397515607	II
OTOF	rs80356593	GG
OTOF	rs397515591	CC
OTOF	rs199766465	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/601071>



# Enfermedades Hereditarias

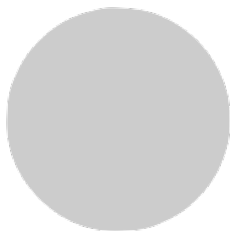
## Alfa manosidosis

La alfa-manosidosis es una enfermedad hereditaria de almacenamiento lisosomal caracterizada por inmunodeficiencia, anomalías faciales y esqueléticas, discapacidad auditiva y déficit intelectual. Se presenta aproximadamente en 1 de cada 500.000 nacimiento vivos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MAN2B1	rs121434331	GG
MAN2B1	rs80338677	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/248500>



# Enfermedades Hereditarias

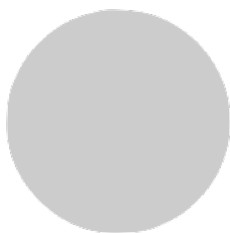
## Cardiomiopatía dilatada 1A

La cardiomiopatía dilatada aislada no sindrómica (DCM) se caracteriza por un agrandamiento ventricular izquierdo y disfunción sistólica, una reducción de la fuerza de contracción miocárdica. El DCM generalmente se presenta con cualquiera de los siguientes: Insuficiencia cardíaca con síntomas de congestión (edema, ortopnea, disnea nocturna paroxística) y / o reducción del gasto cardíaco (fatiga, disnea en el esfuerzo). Arritmias y / o enfermedad del sistema de conducción.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LMNA	rs56984562	CC
LMNA	rs60682848	CC
LMNA	rs59026483	CC
LMNA	rs28933091	CC
LMNA	rs28933093	GG
LMNA	rs61195471	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/115200>



# Enfermedades Hereditarias

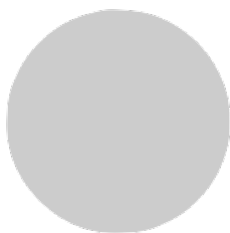
## Síndrome de Dubin Johnson

El síndrome de Dubin-Johnson (SDJ) es una enfermedad hepática hereditaria benigna, caracterizada, desde el punto de vista clínico, por una hiperbilirrubinemia crónica predominantemente conjugada, y, desde el punto de vista histopatológico, por depósitos de pigmentos de color marrón-negruzco en las células parenquimales hepáticas. Se desconoce la prevalencia en la población general. El SDJ afecta a individuos de todas las etnias, pero es más común entre iraníes y judíos marroquíes.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCC2	rs72558201	AA
ABCC2	rs146405172	GG
ABCC2	rs17222547	CC
ABCC2	rs34937870	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/237500>

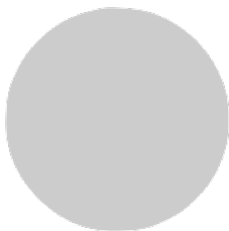


# Enfermedades Hereditarias

## Encefalopatía epiléptica infantil temprana

La encefalopatía epiléptica infantil temprana (EIEE), o síndrome de Ohtahara, es una de las formas más graves de encefalopatías epilépticas relacionadas con la edad, caracterizada por el inicio de espasmos tónicos en los primeros 3 meses de vida que pueden ser generalizados o lateralizados, ciclo del sueño y que puede ocurrir cientos de veces al día, lo que lleva a la discapacidad psicomotora y la muerte. La incidencia se ha estimado en 1/100 000 nacimientos en Japón y 1 / 50.000 nacimientos en los Estados Unidos.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/300672>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDKL5	rs61753251	II
CDKL5	rs62653623	CC
CDKL5	rs267608643	CC
CDKL5	rs267608395	CC
CDKL5	rs267608493	CC
CDKL5	rs267608659	CC
CDKL5	rs267608663	CC
CDKL5	rs267608500	AA
CDKL5	rs587783406	AA
CDKL5	rs587783399	GG
CDKL5	rs587783405	CC
CDKL5	rs587783398	
CDKL5	rs587783401	
CDKL5	rs267608501	CC
CDKL5	rs267606715	GG
CDKL5	rs267608429	AA
CDKL5	rs267608653	GG
CDKL5	rs267608662	II
CDKL5	rs267608472	CC
CDKL5	rs267608497	
CDKL5	rs267608420	DD
CDKL5	rs267608532	AA
CDKL5	rs587783131	GG
CDKL5	rs587783158	CC
CDKL5	rs267608437	CC



# Enfermedades Hereditarias

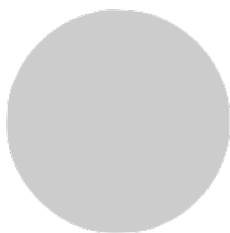
## Epilepsia mioclónica de Lafora

La enfermedad de Lafora (LD) es un tipo de epilepsia mioclónica progresiva, relativamente frecuente y particularmente grave. La prevalencia es variable, con casos en todo el mundo, aunque es más común en zonas aisladas geográficamente o con un elevado nivel de endogamia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NHLRC1	rs28940576	GG
NHLRC1	rs587776542	II
EPM2A	rs104893950	GG
NHLRC1	rs769301934	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/254780>

# Enfermedades Hereditarias

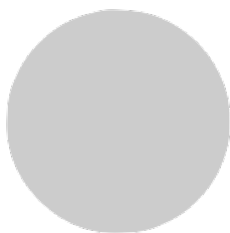
## Eritrocitosis familiar 2

La eritrocitosis familiar-2 es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por aumento de la masa de glóbulos rojos, aumento de los niveles séricos de eritropoyetina (EPO 133170) y afinidad normal por oxígeno. Los pacientes con ERYTHROCYTOSIS FAMILIAR-2 tienen un alto riesgo de trombosis periférica y eventos cerebrovasculares (Cario, 2005). La eritrocitosis familiar-2 tiene características de eritrocitosis primaria y secundaria. Además de aumentar los niveles circulantes de EPO, en consonancia con un proceso secundario, extrínseco, los progenitores eritroides también son hipersensibles a la EPO, en consonancia con un proceso intrínseco primario.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VHL	rs104893826	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs104893830	GG
VHL	rs5030809	TT
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030810	CC
VHL	rs730882035	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/263400>

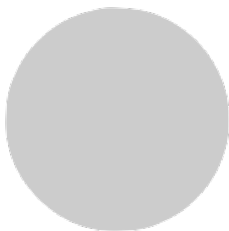


# Enfermedades Hereditarias

## Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry (EF) es una patología progresiva, hereditaria y multisistémica de almacenamiento lisosómico, caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas. Cuando se han considerado variantes de aparición tardía, se ha sugerido una prevalencia de aproximadamente 1-3.000. La EF es panétnica.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/301500>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GLA	rs104894828	CC
GLA	rs727503950	AA
GLA	rs104894827	GG
GLA	rs104894835	TT
GLA	rs28935492	CC
GLA	rs28935493	CC
GLA	rs104894843	GG
GLA	rs397515870	GG
GLA	rs398123199	GG
GLA	rs398123201	AA
GLA	rs398123203	TT
GLA	rs398123205	CC
GLA	rs398123206	CC
GLA	rs398123207	CC
GLA	rs113173389	CC
GLA	rs372966991	CC
GLA	rs398123210	TT
GLA	rs398123211	TT
GLA	rs398123214	II
GLA	rs398123216	CC
GLA	rs398123217	TT
GLA	rs398123219	CC
GLA	rs398123220	CC
GLA	rs398123221	GG
GLA	rs398123222	GG
GLA	rs140329381	TT
GLA	rs398123223	AA
GLA	rs398123225	II
GLA	rs398123226	GG
GLA	rs398123227	CC
GLA	rs398123229	II





# Enfermedades Hereditarias

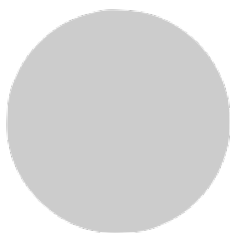
## Poliposis adenomatosa familiar

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) se caracteriza por la aparición, en la segunda década de vida, de cientos o miles de adenomas en la zona del recto y del colon. La PAF tiene una incidencia al nacimiento de 1/8.300, afecta a ambos sexos por igual, y representa menos del 1% de los casos de cáncer colorrectal (CCR). La prevalencia en la Unión Europea se estima en 1/20.000. La mayoría de pacientes son asintomáticos durante años, hasta que los adenomas son grandes y numerosos, y causan sangrado rectal o incluso anemia, o se desarrolla cáncer.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
APC	rs121913224	
APC	rs137854568	CC
APC	rs137854573	CC
APC	rs121913333	CC
APC	rs387906230	TT
APC	rs397515732	DD
APC	rs397515733	II
APC	rs727504420	II
APC	rs559510809	GG
APC	rs137854580	CC
APC	rs397514031	GG
APC	rs587779783	CC
APC	rs730881228	II
APC	rs730881273	II
APC	rs397515734	CC
APC	rs587779352	II
APC	rs587779353	II
APC	rs398123117	CC
APC	rs587779780	CC
APC	rs62619935	CC
APC	rs587781392	CC
APC	rs587782303	II
APC	rs587782557	II
APC	rs775126020	CC
APC	rs387906238	II
APC	rs398123116	GG
APC	rs398123119	GG
APC	rs398123120	II
APC	rs398123121	CC
APC	rs398123122	DD
APC	rs587779786	AA

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/175100>



# Enfermedades Hereditarias

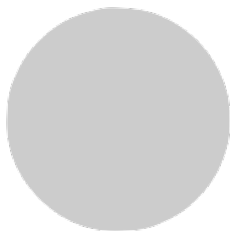
## Cardiopatía familiar hipertrófica 2

La miocardiopatía hipertrófica (CMH) se define típicamente por la presencia de hipertrofia ventricular izquierda inexplicada (HVI). Dicha HVI aparece en un ventrículo no dilatado en ausencia de otra enfermedad cardíaca o sistémica capaz de producir la magnitud observada de aumento del grosor de la pared del VI, como sobrecarga de presión (por ejemplo, hipertensión de larga duración, estenosis aórtica) o trastornos de almacenamiento / infiltración (por ejemplo, enfermedad de Fabry, amiloidosis). Las manifestaciones clínicas de la MCH van desde la HVI asintomática hasta la insuficiencia cardíaca progresiva hasta la muerte súbita cardíaca (SCD), y varían de individuo a individuo incluso dentro de la misma familia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TNNT2	rs121964855	AA
TNNT2	rs397516463	GG
TNNT2	rs111377893	CC
TNNT2	rs121964856	CC
TNNT2	rs397516456	GG
TNNT2	rs397516457	CC
TNNT2	rs727504247	CC
TNNT2	rs397516470	II

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/115195>



# Enfermedades Hereditarias

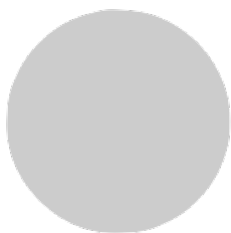
## Fiebre mediterránea familiar

La fiebre mediterránea familiar (FMF) es un síndrome autoinflamatorio caracterizado por episodios recurrentes y cortos de fiebre y serositis que producen dolor en el abdomen, el pecho, las articulaciones y los músculos. La FMF tiene una alta prevalencia en el sureste mediterráneo. Las poblaciones que presentan una prevalencia alta (1/200 -1/1.000) de la enfermedad son los judíos no asquenazís, turcos, armenios y árabes. Es frecuente en algunas zonas de Italia, Grecia y España.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MEFV	rs61752717	TT
MEFV	rs28940579	AA
MEFV	rs28940580	CC
MEFV	rs104895085	CC
MEFV	rs28940580	CC
MEFV	rs104895093	

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/249100>

# Enfermedades Hereditarias

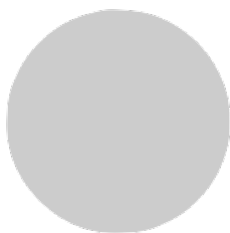
## Cáncer medular de tiroides

La neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2) es un síndrome neoplásico poliglandular caracterizado por la existencia de un carcinoma medular de tiroides (CMT), un feocromocitoma (FEO) y, en una variante, un hiperparatiroidismo primario (HPTP). La prevalencia total de todas las variantes de MEN2 es aproximadamente de 1/35.000. De los tres subtipos de MEN2, el MEN2A corresponde al 70-80%, el carcinoma medular de tiroides familiar (CMTF) al 10-20% y el MEN2B al 5% de todos los casos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RET	rs75234356	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs79781594	GG
RET	rs75030001	GG
RET	rs77503355	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/155240>



# Enfermedades Hereditarias

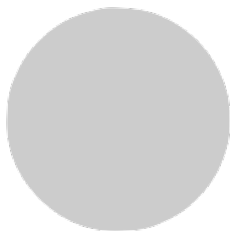
## Anemia de Fanconi, grupo de complementación 0

La anemia de Fanconi (FA) es un trastorno hereditario de la reparación del ADN caracterizado por pancitopenia progresiva con fallo de la médula ósea, malformaciones congénitas variables y predisposición para desarrollar tumores hematológicos o sólidos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RAD51C	rs779582317	AA
RAD51C	rs587782036	GG
RAD51C	rs267606997	GG
RAD51C	rs587782036	GG
RAD51C	rs587782170	
RAD51C	rs587782818	CC
RAD51C	rs730881940	
RAD51C	rs200293302	CC
RAD51C	rs730881931	TT
RAD51C	rs770637624	CC
RAD51C	rs779582317	AA

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/613390>



# Enfermedades Hereditarias

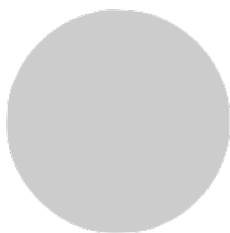
## Síndrome nefrótico tipo 1

El síndrome nefrótico congénito de tipo Finlandés es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva. La frecuencia del gen en Finlandia es de 1/200 aproximadamente. La enfermedad está causada por mutaciones en el gen de la nefrina

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NPHS1	rs386833895	CC
NPHS1	rs386833909	GG
NPHS1	rs386833915	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/256300>



# Enfermedades Hereditarias

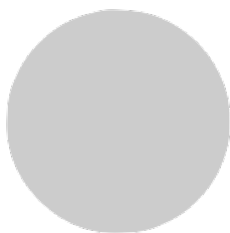
## Enfermedad de Gaucher tipo 1

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad de depósito lisosomal causada por defecto en la actividad de la glucocerebrosidasa. Se han definido tres tipos principales de enfermedad de Gaucher, de los que la enfermedad de Gaucher de tipo 1 representa el 95 % de los casos. La prevalencia de la enfermedad de tipo 1 en la población general es de cerca de 1/100.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GBA	rs80356772	CC
GBA	rs80356769	CC
GBA	rs364897	TT
GBA	rs398123526	CC
GBA	rs398123528	CC
GBA	rs121908312	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/230800>

# Enfermedades Hereditarias

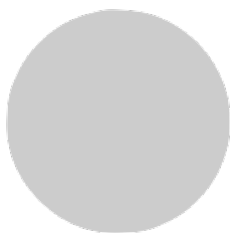
## Síndrome deficiente de GLUT1

El síndrome por deficiencia del transportador de glucosa de tipo 1 (GLUT1) se caracteriza por una encefalopatía marcada por: epilepsia infantil refractaria al tratamiento, ralentización del crecimiento craneal que conduce a microcefalia, retraso psicomotor, espasticidad, ataxia, disartria y otras anomalías neurológicas paroxísticas que suelen presentarse antes de las comidas. Los síntomas aparecen entre los 1 y 4 meses de edad, tras un embarazo y nacimiento normal. La prevalencia es desconocida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC2A1	rs587784391	II
SLC2A1	rs587784397	GG
SLC2A1	rs587784390	TT
SLC2A1	rs587784393	II
SLC2A1	rs75485205	GG
SLC2A1	rs587784396	GG
SLC2A1	rs80359823	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/606777>





# Enfermedades Hereditarias

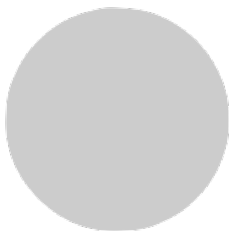
## Acidemia Glutárica I

El déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa (GCDH) (GDD) es un trastorno neurometabólico autosómico recesivo que se caracteriza clínicamente por crisis encefalopáticas que dan lugar a lesiones estriatales y trastornos del movimiento discinéticos distónicos graves. La prevalencia mundial se estima en 1 de 100.000 nacidos. El GDD es más prevalente en la comunidad de la vieja orden Amish, los nativos canadienses Oji-Cree, de origen irlandés y los nativos americanos Lumbee.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GCDH	rs121434369	CC
GCDH	rs121434366	TT
GCDH	rs199999619	AA
GCDH	rs149120354	TT
GCDH	rs121434371	GG
GCDH	rs121434372	GG
GCDH	rs398123194	AA
GCDH	rs398123195	GG
GCDH	rs147611168	GG
GCDH	rs141437721	AA
GCDH	rs372983141	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/231670>



# Enfermedades Hereditarias

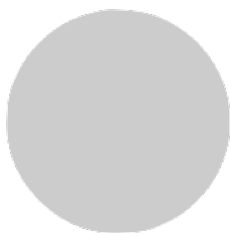
## Acidemia Glutárica II

La deficiencia múltiple de acil CoA-deshidrogenasa (MADD) es una alteración de la oxidación de los ácidos grasos y los aminoácidos y un trastorno clínicamente heterogéneo que va desde la presentación neonatal grave con acidosis metabólica, miocardiopatía y hepatopatía, hasta una enfermedad leve de la infancia o la edad adulta con descompensación metabólica episódica, debilidad muscular e insuficiencia respiratoria. La prevalencia al nacer se estima en 1/200.000 pero se observan grandes variaciones entre países y etnias.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ETFDH	rs377686388	TT
ETFDH	rs398124152	CC
ETFDH	rs398124151	GG
ETFDH	rs398124153	II
ETFA	rs727503918	AA
ETFDH	rs727503919	

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/231680>



# Enfermedades Hereditarias

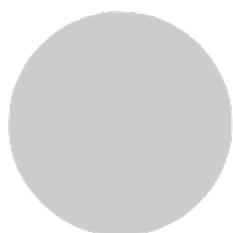
## Enfermedad de almacenamiento de glicógeno tipo IA

La enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo I (GSDI) se caracteriza por la acumulación de glucógeno y grasa en el hígado y los riñones, dando como resultado hepatomegalia y renomegalia. Los dos subtipos (GSDIa y GSDIb) son clínicamente indistinguibles. Algunos neonatos no tratados presentan hipoglucemia grave; más comúnmente, sin embargo, los niños no tratados presentes a la edad de tres a cuatro meses con hepatomegalia, acidosis láctica, hiperuricemia, hiperlipidemia, hipertrigliceridemia, y / o convulsiones hipoglucémicas. La mayoría de los individuos afectados viven en la edad adulta.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
G6PC	rs104894566	TT
G6PC	rs80356484	GG
G6PC	rs1801176	GG
G6PC	rs80356483	GG
G6PC	rs104894563	CC
G6PC	rs80356488	
G6PC	rs1801175	CC
G6PC	rs80356479	
G6PC	rs80356487	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/232200>



# Enfermedades Hereditarias

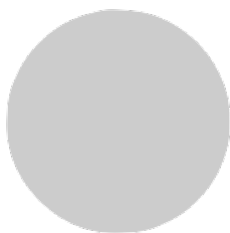
## Enfermedad de almacenamiento de glicógeno tipo II

La glucogenosis tipo 2 (GSD II) es una enfermedad de almacenamiento lisosomal que afecta particularmente a los músculos esqueléticos y respiratorios con un grado de gravedad variable y que, en su forma infantil, se asocia con la cardiomiopatía hipertrófica. La incidencia se estima en alrededor de 1/57.000 para la forma adulta y de 1/138.000 para la forma infantil.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GAA	rs28937909	GG
GAA	rs121907938	CC
GAA	rs386834236	TT
GAA	rs121907937	GG
GAA	rs28940868	CC
GAA	rs767882689	
GAA	rs140826989	GG
GAA	rs1800312	GG
GAA	rs386834235	
GAA	rs398123169	GG
GAA	rs369532274	CC
GAA	rs398123173	
GAA	rs398123174	TT
GAA	rs1800312	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/232300>

# Enfermedades Hereditarias

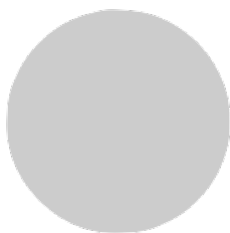
## Linfocitosis hemofagocítica familiar 2

La linfocitosis hemofagocítica familiar (FHL) se caracteriza por la proliferación e infiltración de macrófagos hiperactivados y linfocitos T que se manifiestan como enfermedad aguda con fiebre prolongada, citopenias y hepatoesplenomegalia. El inicio suele estar dentro de los primeros meses o años de vida y, en ocasiones, en el útero, aunque más tarde la infancia o el inicio del adulto es más común de lo que se sospechaba anteriormente. Las anomalías neurológicas pueden estar presentes inicialmente o pueden desarrollarse más tarde; pueden incluir aumento de la presión intracraneal, irritabilidad, rigidez del cuello, hipotonía, hipertonia, convulsiones, parálisis de los nervios craneales, ataxia, hemiplejía, tetraplejía, ceguera y coma. El sarrollido y la linfadenopatía son menos comunes.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRF1	rs28933973	GG
PRF1	rs751161742	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/603553>

# Enfermedades Hereditarias

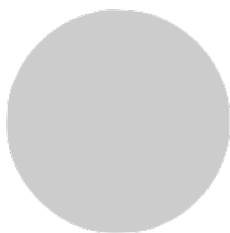
## Síndrome de Hermansky-Pudlak 3

El síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es un trastorno multisistémico caracterizado por: albinismo oculocutáneo positivo a tirosinasa; una diátesis hemorrágica resultante de una deficiencia de la acumulación de plaquetas; y, en algunos casos, fibrosis pulmonar, colitis granulomatosa o inmunodeficiencia. El albinismo se caracteriza por: hipopigmentación de la piel y del cabello; y hallazgos oculares de pigmentación reducida del iris con transluminación del iris, pigmento retiniano reducido, hipoplasia foveal con reducción significativa de la agudeza visual (generalmente en el rango de 20/50 a 20/400), nistagmo y aumento del cruce de las fibras nerviosas ópticas. El color del cabello varía de blanco a marrón; el color de la piel varía desde el blanco al olivo y suele ser un tono más claro que el de otros miembros de la familia.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HPS3	rs201227603	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/614072>



# Enfermedades Hereditarias

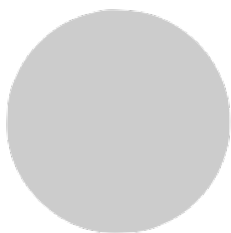
## Síndrome de linfadenopatía con ictiosis

La enfermedad de Rosai-Dorfman es una forma benigna poco frecuente de histiocitosis de células no Langerhans caracterizada por el desarrollo de grandes masas histiocíticas indoloras en los ganglios linfáticos, predominantemente de la región cervical. También puede observarse afectación extranodal, como en la piel, el tracto respiratorio, huesos, sistema genitourinario, tejidos blandos, la cavidad bucal y el sistema nervioso central.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC29A3	rs121912583	GG
SLC29A3	rs587780462	CC
SLC29A3	rs587780463	GG
SLC29A3	rs121912584	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/602782>

# Enfermedades Hereditarias

## Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X

La displasia ectodérmica hipohidrótica (HED) se caracteriza por hipotricosis (escasez de cuero cabelludo y pelo corporal), hipohidrosis (disminución de la capacidad de sudor) e hipodoncia (ausencia congénita de dientes). Las características cardinales del HED clásico se hacen evidentes durante la infancia. El cabello del cuero cabelludo es delgado, ligeramente pigmentado y de crecimiento lento. La sudoración, aunque presente, es muy deficiente, dando lugar a episodios de hipertermia hasta que el individuo o la familia afectados adquieren experiencia con modificaciones ambientales para controlar la temperatura. Sólo unos pocos dientes anormalmente formados entran en erupción, y en una edad posterior a la media. El crecimiento físico y el desarrollo psicomotor están por lo demás dentro de los límites normales. El HED leve se caracteriza por manifestaciones leves de cualquiera o todas las características.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EDA	rs727504814	TT
EDA	rs132630312	CC
EDA	rs132630314	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/305100>





# Enfermedades Hereditarias

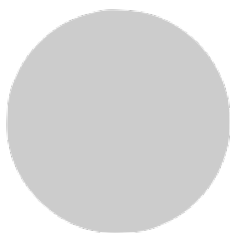
## Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen

El síndrome de Jervell y Lange-Nielsen (JLNS) es una variante autosómica recesiva del síndrome QT largo familiar, caracterizado por una pérdida auditiva neurosensorial bilateral profunda congénita, un intervalo QT largo en el electrocardiograma y taquiarritmias ventriculares. Se trata de una enfermedad muy rara. La prevalencia es desconocida y varía en función de la población estudiada (1:200.000 – 1:1.000.000), pero es más común en países en los que son más frecuentes los matrimonios consanguíneos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNE1	rs74315445	CC
KCNQ1	rs120074190	GG
KCNQ1	rs120074189	CC
KCNQ1	rs120074186	GG
KCNQ1	rs397508118	
KCNQ1	rs397508117	
KCNQ1	rs397508110	II
KCNQ1	rs397508131	GG
KCNQ1	rs397508134	II
KCNQ1	rs397508120	II
KCNQ1	rs397508127	

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/220400>



# Enfermedades Hereditarias

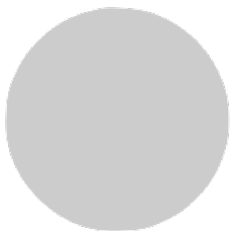
## Síndrome de Joubert 14

Trastorno del desarrollo autosómico recesivo caracterizado por retraso mental severo, hipoplasia del vermis cerebeloso, hipotonía, patrón de respiración anormal en la infancia y rasgos faciales dismórficos. Los hallazgos adicionales pueden incluir quistes renales, movimientos oculares anormales y polidactilia postaxial.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM237	rs387907131	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/614424>



# Enfermedades Hereditarias

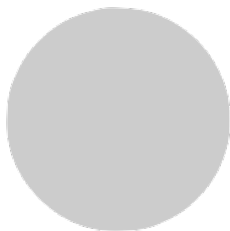
## Síndrome de Joubert 16

Trastorno del desarrollo autosómico recesivo caracterizado por el signo del diente molar en imágenes cerebrales, apraxia oculomotora, coloboma variable y afectación renal rara.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM138	rs387907133	CC
TMEM138	rs387907132	AA

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/614465>



# Enfermedades Hereditarias

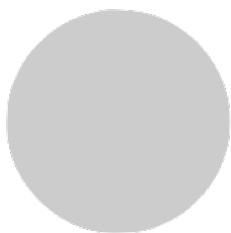
## Síndrome de Joubert 3

No se conocen muchos casos, una de las tres revisiones que aparecen en la bibliografía describe que con frecuencia ocurrían anomalías múltiples del sistema nervioso central, como polimicrogiria, malformaciones del cuerpo calloso, convulsiones y espasticidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs121434351	CC
AHI1	rs777668842	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/608629>

# Enfermedades Hereditarias

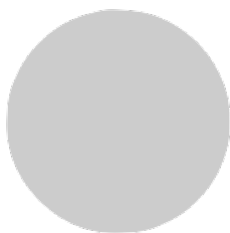
## Síndrome de Joubert 5

Se caracteriza principalmente por las características neurológicas y neurorradiológicas del síndrome de Joubert asociadas con la afectación retiniana y renal grave, pero señaló que el espectro clínico era amplio, incluidos fenotipos incompletos como los síndromes cerebelo-retinal y cereo-retorrenal. El fenotipo JBTS5 en su totalidad coincide en gran medida con el síndrome de Senior-Loken (SLSN, ver 266900), que se caracteriza por retinitis pigmentosa más nefronoptis juvenil.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CEP290	rs137852834	TT
CEP290	rs370119681	CC
CEP290	rs62640570	
CEP290	rs62635288	CC
CEP290	rs727503853	II
CEP290	rs766608755	
CEP290	rs137852832	CC
CEP290	rs281865192	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/610188>



# Enfermedades Hereditarias

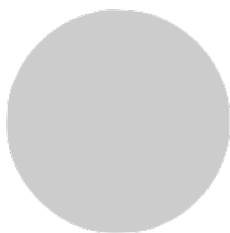
## Síndrome de Joubert 7

El síndrome de Joubert es un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de trastornos caracterizados por hipoplasia del vermis cerebeloso con el signo neuroradiológico característico del diente molar y los síntomas neurológicos que lo acompañan, incluida la desregulación del patrón respiratorio y el retraso del desarrollo. Otras características variables incluyen distrofia retiniana y anomalías renales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
RPGRIP1L	rs121918204	GG
RPGRIP1L	rs121918198	TT
RPGRIP1L	rs778149316	DD
RPGRIP1L	rs532768944	GG
RPGRIP1L	rs121918203	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/611560>



# Enfermedades Hereditarias

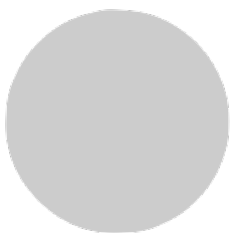
## Síndrome de Joubert 8

Se caracteriza por malformación congénita del tallo cerebral y agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso que conduce a un patrón respiratorio anormal, nistagmo, hipotonía, ataxia y retraso en el logro de los hitos motores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARL13B	rs121912607	GG
ARL13B	rs121912608	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/612291>



# Enfermedades Hereditarias

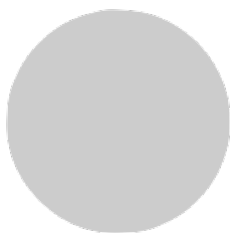
## Síndrome de Joubert 9

El síndrome de Joubert es un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de trastornos caracterizados por hipoplasia del vermis cerebeloso con el signo neuroradiológico característico del diente molar y los síntomas neurológicos que lo acompañan, incluida la desregulación del patrón respiratorio y el retraso del desarrollo. Otras características variables incluyen distrofia retiniana y anomalías renales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CC2D2A	rs118204053	CC
CC2D2A	rs764719093	CC
CC2D2A	rs118204052	CC
CC2D2A	rs200407856	GG
CC2D2A	rs386833752	CC
CC2D2A	rs386833760	

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/612285>



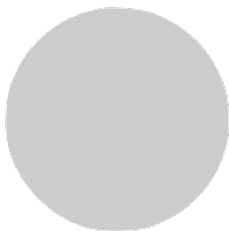


# Enfermedades Hereditarias

## Síndrome de Kabuki

El síndrome de Kabuki (SK) es una enfermedad caracterizada por anomalías congénitas múltiples como rasgos faciales típicos, anomalías esqueléticas, discapacidad intelectual entre leve y moderada y déficit de crecimiento postnatal. El SK fue descrito inicialmente en Japón, y ha sido observado en todos los grupos étnicos. Se estima una prevalencia aproximada de 1/32.000.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/147920>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KMT2D	rs267607237	CC
KMT2D	rs587783704	II
KMT2D	rs587783703	II
KMT2D	rs587783700	TT
KMT2D	rs587783699	GG
KMT2D	rs587783698	GG
KMT2D	rs587783697	CC
KMT2D	rs587783696	CC
KMT2D	rs587783693	II
KMT2D	rs587783692	GG
KMT2D	rs587783691	II
KMT2D	rs587783690	GG
KMT2D	rs587783688	GG
KMT2D	rs587783687	II
KMT2D	rs587783686	II
KMT2D	rs587783685	GG
KMT2D	rs587783683	II
KMT2D	rs587783682	GG
KMT2D	rs587783681	GG
KMT2D	rs587783729	GG
KMT2D	rs587783727	GG
KMT2D	rs587783725	II
KMT2D	rs556669370	GG
KMT2D	rs587783719	II
KMT2D	rs587783715	II
KMT2D	rs587783713	II
KMT2D	rs587783712	GG
KMT2D	rs587783705	CC
KMT2D	rs587783689	II
KMT2D	rs587783714	CC
KMT2D	rs587783708	CC



# Enfermedades Hereditarias

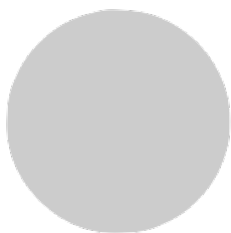
## Síndrome de Leigh

El síndrome de Leigh o encefalomielopatía necrotizante subaguda es una enfermedad neurológica progresiva definida por las características neuropatológicas específicas asociadas a las lesiones del tronco cerebral y de los ganglios basales. Su prevalencia al nacer se ha estimado en 1/36.000.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NDUFS8	rs764276946	AA

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/256000>



# Enfermedades Hereditarias

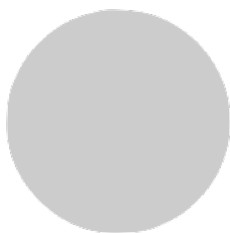
## Síndrome de Leopard

LEOPARD es el acrónimo para las manifestaciones presentes en los siguientes síndromes: múltiples Lunares o lentigines, anomalías de la conducción en Electrocardiografía, Hipertelorismo Ocular / cardiomiopatía Obstructiva, estenosis Pulmonar, genitales Anómalos, Retraso en el crecimiento, Sordera (Deafness) sensorial.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTPN11	rs121918457	CC
PTPN11	rs121918468	GG
PTPN11	rs397507548	AA
PTPN11	rs121918469	GG
PTPN11	rs397507549	CC
PTPN11	rs397507542	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/151100>



# Enfermedades Hereditarias

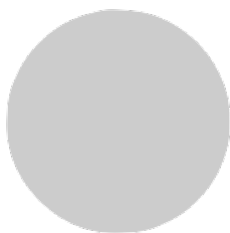
## Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente

El síndrome de ataxia infantil con hipomielinización central (CACH) es una leucodistrofia descrita recientemente. La existencia de varios casos en algunas familias apoya la existencia de una herencia autosómica recesiva. El diagnóstico se basa en un grupo de argumentos clínico-radiológicos, ya que no se ha identificado ningún marcador bioquímico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EIF2B5	rs113994048	AA
EIF2B5	rs113994053	CC
EIF2B2	rs113994012	GG
EIF2B5	rs113994049	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

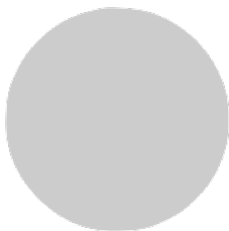
<https://www.omim.org/entry/603896>

# Enfermedades Hereditarias

## Lisencefalia

La lisencefalia asociada a LIS1 incluye el síndrome de Miller-Dieker (MDS), la secuencia de lisencefalia aislada (ILS) y (raramente) la heterotopía de la banda subcortical (SBH). Lissencephaly y SBH son malformaciones corticales causadas por la migración neuronal deficiente durante la embriogénesis. Lisencefalia se refiere a un "cerebro liso" con gyri ausente (agyria) o gyri anormalmente ancho (pachygyria). SBH se refiere a una banda de materia gris heterotópica situada justo debajo de la corteza y separada de ella por una delgada zona de materia blanca normal. MDS se caracteriza por lisencefalia, rasgos faciales típicos y anomalías neurológicas graves. El ILS se caracteriza por la lisencefalia y sus secuelas directas: retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y convulsiones.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/607432>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PAFAH1B	rs121434487	GG
PAFAH1B	rs113994203	GG
PAFAH1B	rs113994201	
PAFAH1B	rs587784265	GG
PAFAH1B	rs587784260	CC
PAFAH1B	rs587784262	CC
PAFAH1B	rs587784272	TT
PAFAH1B	rs587784253	II
PAFAH1B	rs587784254	TT
PAFAH1B	rs587784257	GG
PAFAH1B	rs587784261	TT
PAFAH1B	rs587784263	AA
PAFAH1B	rs587784269	CC
PAFAH1B	rs587784271	II
PAFAH1B	rs587784273	CC
PAFAH1B	rs587784274	II
PAFAH1B	rs587784275	II
PAFAH1B	rs587784276	GG
PAFAH1B	rs587784277	II
PAFAH1B	rs587784278	CC
PAFAH1B	rs587784281	GG
PAFAH1B	rs587784280	GG
PAFAH1B	rs587784282	CC
PAFAH1B	rs587784284	DD
PAFAH1B	rs587784286	CC
PAFAH1B	rs587784287	AA
PAFAH1B	rs587784288	TT
PAFAH1B	rs587784289	GG
PAFAH1B	rs587784291	GG
PAFAH1B	rs587784290	GG
PAFAH1B	rs587784292	II



# Enfermedades Hereditarias

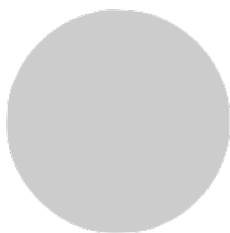
## Síndrome de Loeys-Dietz 2

El síndrome de Loeys-Dietz (LDS) se caracteriza por hallazgos vasculares (aneurismas y / o disecciones cerebrales, torácicas y abdominales) y manifestaciones esqueléticas (pectus excavatum o pectus carinatum, escoliosis, laxitud articular, aracnodactilia y talipes equinovarus). Aproximadamente el 75% de los individuos afectados tienen SUD tipo I con manifestaciones craneofaciales (ojos ampliamente espaciados, úvula bífida / paladar hendido, craneosinostosis); aproximadamente el 25% tiene LDS tipo II con manifestaciones sistémicas de LDSI pero características craneofaciales mínimas o ausentes. LDSI y LDSII forman un continuo clínico.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TGFBR2	rs104893809	CC
TGFBR2	rs104893810	CC
TGFBR2	rs104893816	GG
TGFBR2	rs104893811	CC
TGFBR2	rs104893819	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/610168>



# Enfermedades Hereditarias

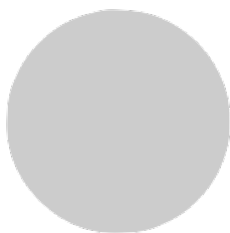
## Síndrome de QT largo

El síndrome del QT largo congénito (SQTL) es una enfermedad cardíaca hereditaria caracterizada por una prolongación del intervalo QT en el ECG de superficie y por un riesgo elevado de arritmias potencialmente mortales. La prevalencia de la enfermedad se estima alrededor de 1 entre 2.500 nacimientos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNQ1	rs199473457	CC
KCNQ1	rs120074181	GG
KCNQ1	rs120074182	CC
KCNQ1	rs120074180	CC
KCNQ1	rs120074184	GG
KCNQ1	rs120074179	GG
KCNQ1	rs12720459	CC
KCNQ1	rs120074178	GG
KCNQ1	rs120074193	GG
KCNQ1	rs120074194	GG
KCNQ1	rs179489	GG
KCNQ1	rs12720459	CC
KCNQ1	rs1800171	GG
KCNQ1	rs397508105	

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/192500>

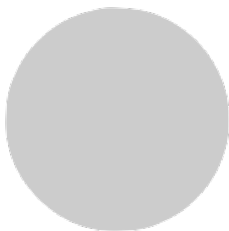


# Enfermedades Hereditarias

## Enfermedad de la orina de sirope de Arce

La enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) es un trastorno hereditario raro del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada caracterizado clásicamente por rechazo alimentario, letargo, vómitos y olor a jarabe de arce en el cerumen (y posteriormente en la orina); se detecta nada más nacer y, si no se trata, va seguido de encefalopatía progresiva e insuficiencia respiratoria central. La prevalencia estimada es de alrededor de 1/150.000 nacidos vivos, a partir de datos de análisis de recién nacidos publicados y sin publicar.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/248600>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BCKDHA	rs137852871	GG
BCKDHA	rs137852875	CC
DBT	rs121964999	AA
BCKDHB	rs386834234	GG
BCKDHB	rs386834233	GG
BCKDHA	rs182923857	CC
BCKDHA	rs398123490	GG
BCKDHA	rs398123491	CC
BCKDHA	rs398123492	II
BCKDHA	rs398123494	II
BCKDHA	rs398123496	GG
BCKDHA	rs398123497	CC
BCKDHA	rs398123499	CC
BCKDHA	rs398123503	CC
BCKDHA	rs375785084	CC
BCKDHA	rs373713279	CC
BCKDHA	rs398123508	GG
BCKDHA	rs398123509	AA
BCKDHA	rs398123510	II
BCKDHA	rs398123512	II
BCKDHA	rs398123513	CC
BCKDHA	rs398123515	GG
DBT	rs398123660	GG
DBT	rs398123663	AA
DBT	rs398123665	CC
DBT	rs398123667	II
DBT	rs398123668	II
DBT	rs398123669	CC
DBT	rs398123674	TT
DBT	rs398123675	GG
BCKDHB	rs398124561	CC



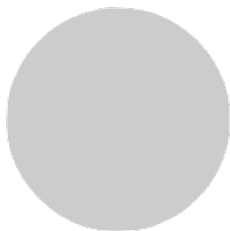


# Enfermedades Hereditarias

## Diabetes tipo 2 MODY

MODY es una forma de NIDDM caracterizada por transmisión monogénica autosómica dominante y temprana edad de inicio. Para una descripción fenotípica general y una discusión de la heterogeneidad genética de MODY. Se ha descrito en personas de todos los grupos raciales y étnicos. Se han encontrado más de 130 mutaciones asociadas a MODY en el gen de la glucoquinasa. Las mutaciones heterocigotas de la glucoquinasa se asocian con una forma leve de hiperglucemia no progresiva que suele ser asintomática en el momento del diagnóstico y se trata con dieta sola.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/125851>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GCK	rs193922331	AA
GCK	rs193922253	DD
GCK	rs193922255	
GCK	rs193922259	TT
GCK	rs193922260	TT
GCK	rs193922262	CC
GCK	rs193922263	GG
GCK	rs193922265	GG
GCK	rs193922267	CC
GCK	rs193922268	AA
GCK	rs193921338	GG
GCK	rs193921340	AA
GCK	rs193921340	AA
GCK	rs193922269	CC
GCK	rs193922271	GG
GCK	rs193922272	TT
GCK	rs193922273	AA
GCK	rs193922277	AA
GCK	rs193922278	AA
GCK	rs193922279	CC
GCK	rs193922281	GG
GCK	rs193922285	CC
GCK	rs193922286	GG
GCK	rs193922287	GG
GCK	rs193922290	TT
GCK	rs193922295	II
GCK	rs193922300	GG
GCK	rs193922301	TT
GCK	rs193922302	CC
GCK	rs193922303	CC
GCK	rs193922304	GG



# Enfermedades Hereditarias

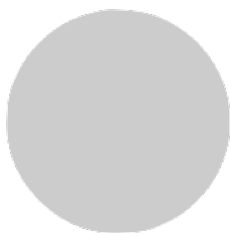
## Diabetes tipo 3 MODY3

Una forma de diabetes que se caracteriza por un modo de herencia autosómico dominante, de inicio en la infancia o temprana edad adulta (generalmente antes de los 25 años de edad), un defecto primario en la secreción de insulina y la independencia de insulina frecuente al comienzo de la enfermedad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HNF1A	rs193922577	TT
HNF1A	rs193922578	II
HNF1A	rs193922580	CC
HNF1A	rs193922582	DD
HNF1A	rs193922587	CC
HNF1A	rs193922588	II
HNF1A	rs193922589	AA
HNF1A	rs193922593	CC
HNF1A	rs193922594	DD
HNF1A	rs193922597	CC
HNF1A	rs150513055	CC
HNF1A	rs386134267	II
HNF1A	rs193922598	CC
HNF1A	rs193922599	II
HNF1A	rs193922600	CC
HNF1A	rs193922602	GG
HNF1A	rs193922603	GG
HNF1A	rs193922604	GG
HNF1A	rs193922605	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/600496>



# Enfermedades Hereditarias

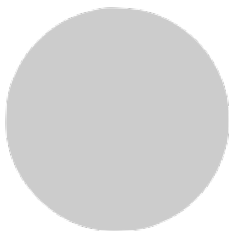
## Síndrome de Meckel 3

El síndrome de Meckel es un síndrome de malformación letal pre o perinatal autosómico recesivo caracterizado por displasia quística renal y características asociadas de forma variable, incluyendo anomalías del sistema nervioso central (típicamente occipital), displasia y quistes postoperatorios .

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM67	rs386834182	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/607361>

# Enfermedades Hereditarias

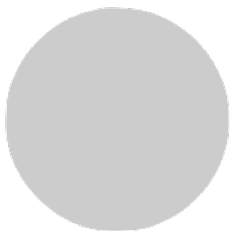
## Retraso mental con microcefalia e hipoplasia cerebelar

Los trastornos relacionados con CASK incluyen un espectro de fenotipos en mujeres y hombres. Los dos tipos principales de presentación clínica son: Microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa (MICPCH), generalmente asociada con variantes patógenas de pérdida de función en CASK; y la discapacidad intelectual ligada al cromosoma X (XLID), con o sin nistagmo, generalmente asociado con variantes patogénicas hipomórficas de CASK. MICPCH se observa típicamente en mujeres con discapacidad intelectual de moderada a grave, microcefalia progresiva con o sin anomalías oftalmológicas y pérdida auditiva neurosensorial. Hasta la fecha se han reportado un total de 53 mujeres con MICPCH, la mayor de las cuales tiene 21 años. La mayoría son capaces de sentarse de forma independiente; 20% -25% alcanzan la capacidad de caminar; la lengua está casi ausente en la mayoría. Las características neurológicas pueden incluir hipotonía axial, hipertonia / espasticidad de las extremidades y distonía u otros trastornos del movimiento. Casi el 40% tiene convulsiones.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CASK	rs387906705	GG
CASK	rs587783361	GG
CASK	rs587783362	II
CASK	rs587783364	GG
CASK	rs587783366	TT
CASK	rs587783368	CC
CASK	rs587783371	GG
CASK	rs749742837	GG
CASK	rs587783360	GG
CASK	rs587783369	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/300749>

# Enfermedades Hereditarias

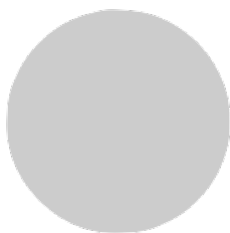
## Leucodistrofia metacromática

La leucodistrofia metacromática es una enfermedad neurodegenerativa que se caracteriza por una acumulación de sulfátidos (glicoesfingolípidos sulfatados, especialmente sulfogalactocerebrósidos o sulfogalactosilceramidas) en el sistema nervioso central y en los riñones. Existen tres formas de la enfermedad: infantil tardía, juvenil y adulta. Su incidencia varía entre 0,5 y 1/50.000 (con un 60% de forma infantil tardía, 20-30% juvenil y un 10-20% adulta).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARSA	rs28940893	GG
ARSA	rs74315467	GG
ARSA	rs74315470	GG
ARSA	rs398123414	II
ARSA	rs398123415	II
ARSA	rs398123416	II
ARSA	rs398123418	GG
ARSA	rs398123419	CC
ARSA	rs80338820	CC
ARSA	rs74315457	AA
ARSA	rs80338815	CC
ARSA	rs80338820	CC
ARSA	rs74315456	GG
ARSA	rs74315483	CC
ARSA	rs74315458	CC
ARSA	rs74315471	CC
ARSA	rs74315472	GG
ARSA	rs74315476	GG
ARSA	rs80338819	CC
ARSA	rs199476391	CC
ARSA	rs199476366	CC
ARSA	rs199476349	CC
ARSA	rs199476389	AA
ARSA	rs398123411	TT

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/250100>



# Enfermedades Hereditarias

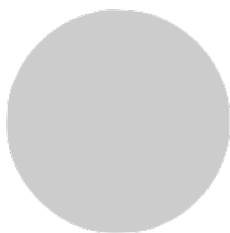
## Aciduria y homocistinuria metilmalónica

La acidemia metilmalónica con homocistinuria es un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina) caracterizado por anemia megaloblástica, letargo, retraso del crecimiento y del desarrollo, déficit intelectual, y convulsiones. En base al programa de cribado neonatal en California, la incidencia anual en EEUU está estimada en 1/67.000 para la forma cblC

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MMACHC	rs121918241	CC
MMACHC	rs121918242	CC
MMACHC	rs370596113	CC
MMACHC	rs398124293	II
MMACHC	rs398124295	GG
MMACHC	rs398124296	

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/277400>

# Enfermedades Hereditarias

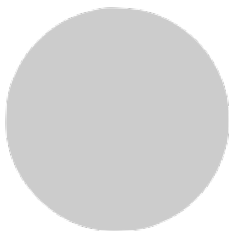
## Acidemia Metilamónica cblA

La acidemia metilmalónica (AM) sensible a vitamina B12 es un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina) caracterizado por comas cetoacidóticos recurrentes o vómitos transitorios, deshidratación, hipotonía, y déficit intelectual. Responde a la vitamina B12. Hasta la fecha, se han descrito más de 120 pacientes con cblA. La prevalencia de las diversas formas de AM ha sido estimada en 1/48.000-1/61.000 para Norteamérica, y en 1/26.000 para China. La AM sensible a vitamina B12 está causada por defectos en la síntesis de adenosilcobalamina (AdoCbl). Existen 3 grupos diferentes de complementación, cblA, B y Dv2; causados por mutaciones en los genes MMAA (4q31.1-2), MMAB (12q24.1) y MMADHC (2q23.2), respectivamente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MMAA	rs104893851	CC
MMAA	rs571038432	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/251100>



# Enfermedades Hereditarias

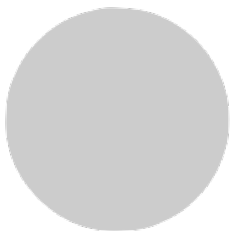
## Acidemia Metilamónica cblB

La acidemia metilmalónica (AM) sensible a vitamina B12 es un error congénito del metabolismo de la vitamina B12 (cobalamina) caracterizado por comas cetoacidóticos recurrentes o vómitos transitorios, deshidratación, hipotonía, y déficit intelectual. Responde a la vitamina B12. Hasta la fecha, se han descrito más de 66 pacientes con cblB. La prevalencia de las diversas formas de AM ha sido estimada en 1/48.000-1/61.000 para Norteamérica, y en 1/26.000 para China. La AM sensible a vitamina B12 está causada por defectos en la síntesis de adenosilcobalamina (AdoCbl). Existen 3 grupos diferentes de complementación, cblA, B y Dv2; causados por mutaciones en los genes MMAA (4q31.1-2), MMAB (12q24.1) y MMADHC (2q23.2), respectivamente.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MMAB	rs28941784	GG
MMAB	rs398124434	GG
MMAB	rs369296618	GG
MMAB	rs756414548	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/251110>





# Enfermedades Hereditarias

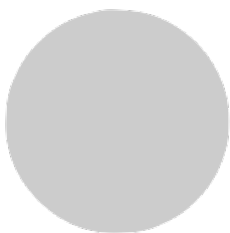
## Déficit del complejo III mitocondrial tipo 1

Un trastorno de la cadena respiratoria mitocondrial que resulta en un fenotipo altamente variable dependiendo de qué tejidos se ven afectados. Las características clínicas incluyen encefalopatía mitocondrial, retraso psicomotor, ataxia, insuficiencia grave en el crecimiento, disfunción hepática, tubulopatía renal, debilidad muscular e intolerancia al ejercicio.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BCS1L	rs121908576	CC
BCS1L	rs121908578	CC
BCS1L	rs144885874	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/124000>



# Enfermedades Hereditarias

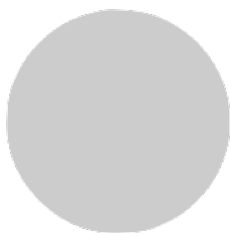
## Mucopolisacaridosis tipo 6

La mucopolisacaridosis de tipo 6 (MPS 6) es una enfermedad de almacenamiento lisosómico con afectación sistémica progresiva, asociada a un déficit de arilsulfatasa B (ASB) que conduce a una acumulación de dermatán sulfato. La prevalencia al nacimiento es de entre 1/40.000 y 1/1.000.000 nacimiento vivos. El trastorno presenta un amplio espectro de síntomas, desde formas de progresión lenta a formas de progresión rápida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ARSB	rs201101343	TT
ARSB	rs118203941	CC
ARSB	rs118203942	CC
ARSB	rs118203943	TT
ARSB	rs118203944	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/253200>



# Enfermedades Hereditarias

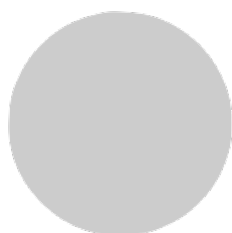
## Mucopolisacaridosis tipo 7

La mucopolisacaridosis tipo VII (MPS VII) o enfermedad de Sly es una enfermedad muy rara de depósito lisosomal perteneciente al grupo de las mucopolisacaridosis. Está causada por una deficiencia en la beta-D-glucuronidasa, que conduce a la producción de acúmulos de algunos glucosaminglicanos en los lisosomas: dermatan sulfato (DS), heparan sulfato (HS), y condroitin sulfato (CS). La herencia es autosómica recesiva. Los signos clínicos son extremadamente variables

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GUSB	rs121918173	GG
GUSB	rs121918185	GG
GUSB	rs121918181	GG
GUSB	rs398123234	CC
GUSB	rs398123238	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/253220>



# Enfermedades Hereditarias

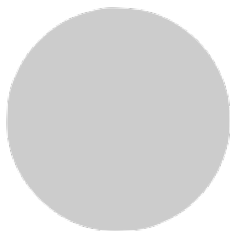
## Mucopolisacaridosis tipo IIIA

La mucopolisacaridosis tipo III (MPS III) o enfermedad de Sanfilippo es una enfermedad de almacenamiento lisosomal perteneciente al grupo de las mucopolisacaridosis. La transmisión es autosómica recesiva en cada caso, y la prevalencia es difícil de establecer ya que la enfermedad se diagnóstica a la baja, está en torno al 1 de cada 24.000 nacimientos (Países Bajos) o 1 de cada 120.000 (Australia) para el tipo IIIA

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SGSH	rs104894636	GG
SGSH	rs104894641	CC
SGSH	rs104894637	GG
SGSH	rs104894640	CC
SGSH	rs778700037	DD
SGSH	rs104894635	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/252900>



# Enfermedades Hereditarias

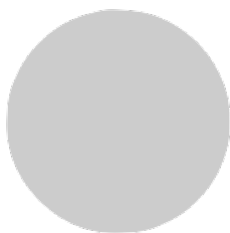
## Mucopolisacaridosis tipo IIIB

La mucopolisacaridosis tipo III (MPS III) o enfermedad de Sanfilippo es una enfermedad de almacenamiento lisosomal perteneciente al grupo de las mucopolisacaridosis. La transmisión es autosómica recesiva en cada caso, y la prevalencia es difícil de establecer ya que la enfermedad se diagnóstica a la baja, las frecuencias son mucho menores para los tipos IIID y IIIC (por debajo de 1/1.000.000).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NAGLU	rs104894598	GG
NAGLU	rs104894590	GG
NAGLU	rs104894598	GG
NAGLU	rs104894597	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/252920>



# Enfermedades Hereditarias

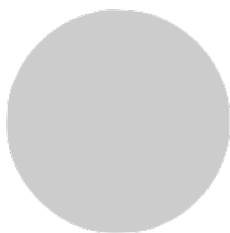
## Mucopolisacaridosis tipo 4

La mucopolisacaridosis de tipo IV (MPS IV) es una enfermedad de depósito lisosómico perteneciente al grupo de las mucopolisacaridosis, y se caracteriza por una displasia espondilo-epifiso-metafisaria. Se presenta bajo dos formas, A y B. La prevalencia es, aproximadamente, de 1/250.000 para la MPS IV A, pero la incidencia varía ampliamente entre países. La MPS IV B es aún más rara

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GALNS	rs118204438	TT
GALNS	rs746756997	AA
GALNS	rs118204437	GG
GALNS	rs398123429	TT
GALNS	rs398123430	GG
GALNS	rs372893383	CC
GALNS	rs398123438	CC
GALNS	rs398123440	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/253000>



# Enfermedades Hereditarias

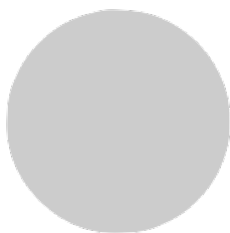
## Alfa-distroglicanopatía muscular congénita con anomalías en cerebro y ojo

La distrofia muscular congénita (CMD) es un grupo clínicamente y genéticamente heterogéneo de trastornos musculares hereditarios. La debilidad muscular típicamente se presenta desde el nacimiento hasta la infancia temprana. Los niños afectados suelen aparecer "flojos" con tono muscular bajo y movimientos espontáneos pobres. Los niños afectados pueden presentarse con retraso o detención del desarrollo motor grueso junto con rigidez articular y / o espinal. La debilidad muscular puede mejorar, empeorar o estabilizarse en el corto plazo; sin embargo, con el tiempo la debilidad progresiva y las contracturas de las articulaciones, las deformidades espinales y el compromiso respiratorio pueden afectar la calidad de vida y la vida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
POMT1	rs119462982	GG
POMT1	rs149682171	CC
POMT1	rs745738628	GG
POMT1	rs772370177	GG
POMT1	rs398124245	
POMT1	rs200056620	CC
POMT1	rs398124244	AA
POMT1	rs398124247	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/236670>



# Enfermedades Hereditarias

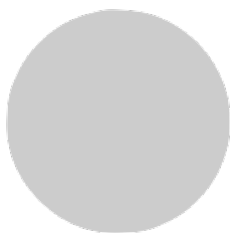
## Miopatía miofibrilar

La miopatía miofibrilar se caracteriza por una debilidad progresiva lenta que puede involucrar a ambos músculos proximal y distal. La debilidad muscular distal está presente en alrededor del 80% de los individuos y es más pronunciada que la debilidad proximal en alrededor del 25%. Una minoría de personas experimentan síntomas sensoriales, rigidez muscular, dolor o calambres. La neuropatía periférica está presente en alrededor del 20% de los individuos afectados. La cardiomiopatía overt está presente en el 15% -30%.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DES	rs727504448	II
DES	rs397516698	GG
DES	rs121913003	CC
DES	rs121913005	CC
DES	rs62635763	CC
DES	rs267607482	AA
DES	rs267607499	AA
DES	rs267607495	CC
DES	rs62636495	CC
DES	rs150974575	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

Más información:





# Enfermedades Hereditarias

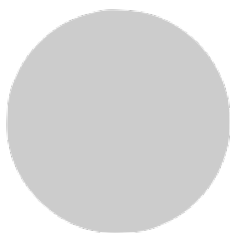
## Miopatía centronuclea ligada al X

La miopatía miotubular ligada al X (XLMTM) es un trastorno neuromuscular hereditario definido por la presencia de numerosos núcleos situados en posición central en la biopsia muscular y por signos clínicos de una miopatía congénita. La incidencia de la XLMTM se estima en 1/50.000 nacimientos en varones. La enfermedad se caracteriza por un fenotipo grave en hombres que presentan, al nacimiento, una debilidad marcada, hipotonía e insuficiencia respiratoria.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNM2	rs121909089	GG
DNM2	rs121909090	CC
DNM2	rs121909092	GG
DNM2	rs121909091	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/160150>

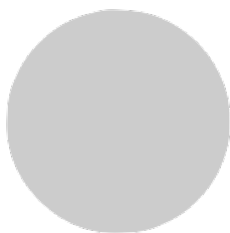


# Enfermedades Hereditarias

## Miopatía centronuclear

La miopatía centronuclear autosómica dominante es una miopatía congénita caracterizada por una debilidad muscular lenta y progresiva (Bitoun et al., 2005). El trastorno involucra principalmente la cintura de las extremidades, el tronco y los músculos del cuello, pero también puede afectar a los músculos distales. La debilidad puede estar presente durante la niñez o la adolescencia o puede no ser evidente hasta la tercera década de vida, y algunos individuos afectados se convierten en silla de ruedas en los cincuenta años.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/310400>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DNM2	rs121909095	CC
MTM1	rs132630302	AA
MTM1	rs587783791	
MTM1	rs132630305	CC
MTM1	rs132630306	CC
MTM1	rs587783817	TT
MTM1	rs587783823	GG
MTM1	rs587783843	GG
MTM1	rs587783844	AA
MTM1	rs587783846	GG
MTM1	rs587783857	CC
MTM1	rs587783753	CC
MTM1	rs587783788	
MTM1	rs587783796	GG
MTM1	rs587783796	GG
MTM1	rs587783803	II
MTM1	rs587783804	II
MTM1	rs587783809	CC
MTM1	rs587783814	CC
MTM1	rs587783813	AA
MTM1	rs587783812	GG
MTM1	rs587783815	II
MTM1	rs587783816	TT
MTM1	rs587783820	AA
MTM1	rs587783822	II
MTM1	rs587783824	II
MTM1	rs587783825	CC
MTM1	rs587783826	II
MTM1	rs587783828	GG
MTM1	rs587783830	GG
MTM1	rs587783831	AA



# Enfermedades Hereditarias

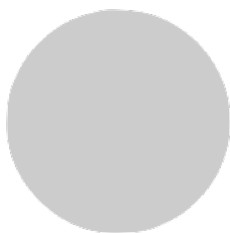
## Miopatía nemalínica 2

La miopatía de Nemaline (referida en esta entrada como NM) se caracteriza por la debilidad, la hipotonía y los reflejos tendinosos profundos deprimidos o ausentes. La debilidad muscular suele ser más severa en la cara, los flexores del cuello y los músculos proximales de las extremidades. La clasificación clínica define seis formas de NM, que se clasifican por inicio y severidad de la afectación motora y respiratoria: Congenital grave (neonatal) (16% de todos los individuos con NM). Amish NM. Intermedio congénito (20%). Típico congénito (46%). Infancia (13%). Inicio en el adulto (inicio tardío) (4%). Se produce una considerable superposición entre las formas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NEB	rs398124167	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/256030>



# Enfermedades Hereditarias

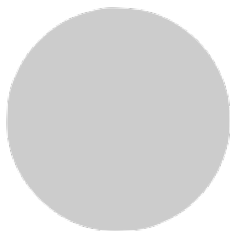
## Cistinosis nefropática

La cistinosis es una enfermedad metabólica caracterizada por la acumulación de cistina en el interior de los lisosomas de los diferentes órganos y tejidos, producido por un defecto en el transporte de salida de cistina de los lisosomas. La prevalencia se estima en 1/200.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CTNS	rs113994205	GG
CTNS	rs121908127	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/219800>



# Enfermedades Hereditarias

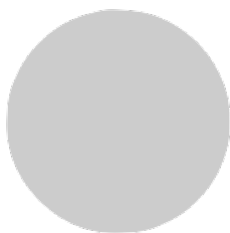
## Enfermedad de Neimann-Pick tipo C1

La enfermedad de Niemann-Pick de tipo C (completamente distinta de los tipos A y B) es una lipidosis lisosómica que tiene como resultado una afectación neurológica progresiva y una hepatoesplenomegalia. Prevalencia estimada: 1/130.000 nacimientos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NPC1	rs80358257	GG
NPC1	rs80358252	CC
NPC1	rs483352886	CC
NPC1	rs369368181	GG
NPC1	rs372030650	TT
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs80358259	AA
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs120074135	CC
NPC1	rs28942107	GG
NPC1	rs28942108	GG
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs398123284	DD
NPC1	rs543206298	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/257220>



# Enfermedades Hereditarias

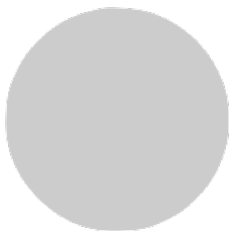
## Enfermedad de Neimann-Pick tipo A

La enfermedad de Niemann-Pick tipo A es un subtipo muy grave de la enfermedad de Niemann-Pick, una enfermedad lisosomal autosómica recesiva, caracterizado clínicamente por su aparición en el periodo neonatal o temprano en la infancia con retraso del desarrollo, hepatoesplenomegalia, y trastornos neurodegenerativos que progresan rápidamente.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMPD1	rs120074122	GG
SMPD1	rs727504166	TT
SMPD1	rs120074128	CC
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs398123474	GG
SMPD1	rs398123479	GG
SMPD1	rs281860677	DD
SMPD1	rs727504165	II
SMPD1	rs120074126	CC
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs120074124	TT
SMPD1	rs387906289	

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/257200>



# Enfermedades Hereditarias

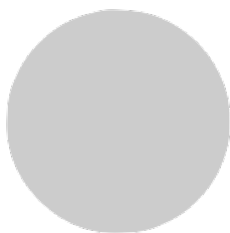
## Enfermedad de Neimann-Pick tipo B

La enfermedad de Niemann-Pick tipo B es un subtipo leve de la enfermedad de Niemann-Pick, una enfermedad lisosomal autosómica recesiva, caracterizado clínicamente por su aparición en la infancia con hepatoesplenomegalia, retraso del crecimiento, y trastornos en el pulmón como pueden ser infecciones y disnea.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SMPD1	rs769904764	CC
SMPD1	rs398123475	TT
SMPD1	rs398123478	CC
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs727504167	
SMPD1	rs120074118	

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/607616>



# Enfermedades Hereditarias

## Síndrome de Noonan

El síndrome de Noonan se caracteriza por: estatura baja, dismorfia facial característica y anomalías cardíacas congénitas. La incidencia se estima entre 1/1.000 y 1/2.500 nacimientos vivos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTPN11	rs121918463	TT
PTPN11	rs397507509	GG
PTPN11	rs397507529	AA
NRAS	rs267606921	GG
BRAF	rs387906660	GG
PTPN11	rs121918454	CC
PTPN11	rs121918453	GG
PTPN11	rs28933386	AA
PTPN11	rs121918455	AA
PTPN11	rs121918460	TT
PTPN11	rs121918461	AA
PTPN11	rs121918459	AA
PTPN11	rs121918462	CC
PTPN11	rs121918466	AA
PTPN11	rs397507509	GG
PTPN11	rs397507520	GG
NRAS	rs267606920	CC
BRAF	rs606231228	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/163950>





# Enfermedades Hereditarias

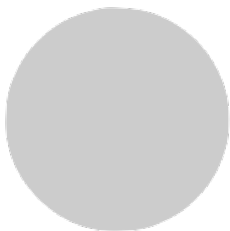
## Síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil

Síndrome caracterizado por un fenotipo que recuerda al síndrome de Noonan. Las características clínicas son muy variables, incluyendo dismorfismo facial, cuello corto, retraso del desarrollo, articulaciones hiperextensibles y anomalías del tórax con pezones ampliamente espaciados. Los rasgos faciales consisten en la cara triangular con hypertelorism, oídos grandes bajos-fijados, ptosis, y puente nasal plano. Algunos pacientes manifiestan defectos cardiacos. Algunos tienen un mayor riesgo de ciertas neoplasias malignas, en particular la leucemia mielomonocítica juvenil.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTPN11	rs121918456	AA
CBL	rs397517076	GG
CBL	rs727504504	CC
CBL	rs267606704	AA
CBL	rs267606708	GG
CBL	rs397517076	GG
CBL	rs397517077	II

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/613563>



# Enfermedades Hereditarias

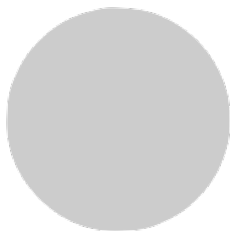
## Síndrome de Noonan 4

El síndrome de Noonan se caracteriza por: estatura baja, dismorfia facial característica y anomalías cardíacas congénitas. La incidencia se estima entre 1/1.000 y 1/2.500 nacimiento vivos. Los principales rasgos faciales asociados al síndrome son: hipertelorismo con fisuras palpebrales antimongoloides, ptosis y orejas de implantación baja y en rotación posterior con hélix engrosada. Las anomalías cardiovasculares que se asocian con más frecuencia al síndrome son: estenosis pulmonar y cardiomiopatía hipertrófica. Los pacientes presentan igualmente: cuello corto, deformación de la caja torácica, déficit intelectual leve, criptorquidia, dificultades de alimentación en la primera infancia, tendencia a la hemorragia y displasia linfática. El modo de transmisión es autosómico dominante.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SOS1	rs137852813	AA
SOS1	rs267607079	CC
SOS1	rs267607080	AA
SOS1	rs137852813	AA
SOS1	rs397517154	CC
SOS1	rs137852812	GG
SOS1	rs137852814	TT

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/610733>



# Enfermedades Hereditarias

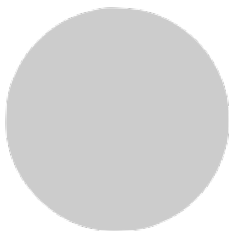
## Obesidad por deficiencia del receptor de melanocortina-4

La deficiencia del receptor de melanocortina 4 (MC4R) es la forma más común de obesidad monogénica identificada hasta el momento. La deficiencia de MC4R se caracteriza por obesidad severa, aumento de la masa corporal magra y densidad mineral ósea, aumento del crecimiento lineal en la primera infancia, hiperfagia a partir del primer año de vida y hiperinsulinemia grave, en presencia de función reproductiva conservada. La prevalencia en la población general es probablemente de alrededor de 1 en 2000. La prevalencia de mutaciones MC4R se ha estimado entre 0,5 y 1% en adultos obesos (índice de masa corporal > 30) con valores más altos entre poblaciones con obesidad severa y variabilidad en la infancia entre grupos étnicos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LEPR	rs193922650	CC
MC4R	rs193922685	AA
MC4R	rs79783591	AA
MC4R	rs193922687	DD
MC4R	rs52804924	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/601665>

# Enfermedades Hereditarias

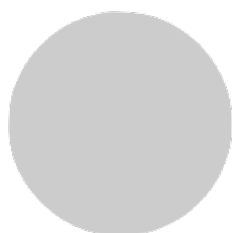
## Albinismo oculocutáneo 1B

El albinismo oculocutáneo tipo 1 (OCA1) describe un grupo de OCAs relacionados con la tirosina que incluyen OCA1A, OCA1B, albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima (OCA1-MP) y albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura (OCA1-TS). Se estima que la prevalencia mundial del OCA1 es de 1/40.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TYR	rs28940876	CC
TYR	rs104894314	GG
TYR	rs121908011	GG
TYR	rs61753180	GG
TYR	rs28940881	AA
TYR	rs104894313	CC
TYR	rs61754388	CC
TYR	rs61754381	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/606952>



# Enfermedades Hereditarias

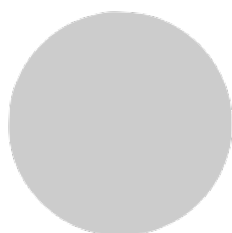
## Osteogénesis imperfecta tipo 3

La osteogénesis imperfecta de tipo III es un tipo grave de osteogénesis imperfecta, un trastorno genético caracterizado por un aumento de la fragilidad ósea, baja masa ósea y susceptibilidad a fracturas óseas. La prevalencia general de la OI se estima entre 1/10.000 y 1/200.000, pero la prevalencia del tipo III es desconocida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
COL1A2	rs72658151	GG
COL1A2	rs72658161	GG
COL1A2	rs768171831	CC
COL1A1	rs72645357	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/259420>



# Enfermedades Hereditarias

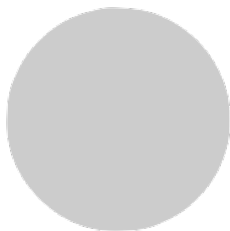
## Diabetes mellitus neonatal permanente

La diabetes mellitus neonatal permanente (DMNP) es una forma monogénica de la diabetes neonatal caracterizada, por lo general, por una hiperglucemia persistente durante los 12 primeros meses de vida que requiere un tratamiento con insulina de forma continua. La incidencia de la DMN se estima en 1/95.000 a 1/150.000 nacidos vivos. Se ha descrito en todos los grupos étnicos, y afecta por igual a ambos sexos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
KCNJ11	rs80356616	CC
KCNJ11	rs80356624	CC
KCNJ11	rs80356625	GG
KCNJ11	rs193929355	CC
KCNJ11	rs193929356	TT
INS	rs80356669	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/606176>



# Enfermedades Hereditarias

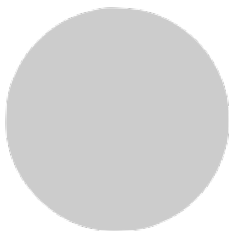
## Síndrome de Pitt-Hopkins

El síndrome de Pitt Hopkins (SPH) se caracteriza por la asociación de déficit intelectual, dismorfia facial característica y un patrón de respiración anormal e irregular. Se han descrito alrededor de 50 casos en todo el mundo. Afecta por igual a hombres y mujeres.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TCF4	rs398123561	
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs587784462	CC
TCF4	rs587784460	CC
TCF4	rs587784459	CC
TCF4	rs587784458	CC
TCF4	rs587784469	CC
TCF4	rs587784468	II
TCF4	rs587784466	CC
TCF4	rs587784463	II
TCF4	rs727504175	GG
TCF4	rs727504174	II
TCF4	rs121909121	CC
TCF4	rs121909122	GG
TCF4	rs398123560	CC
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs587784464	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/610954>



# Enfermedades Hereditarias

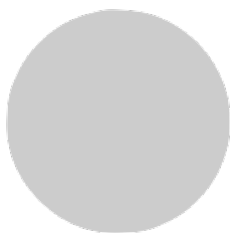
## Polimicrogiria frontoparietal bilateral

La polimicrogiria frontoparietal bilateral (BFPP) es un subtipo de polimicrogiria, una malformación cortical cerebral caracterizada por un plegamiento cortical excesivo y una capa cortical anormal que involucra la región frontoparietal del cerebro y presenta hipotonía, retraso del desarrollo, discapacidad intelectual moderada a grave, signos piramidales, convulsiones epilépticas, ataxia cerebelosa no progresiva, mirada disconjugada y / o estrabismo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADGRG1	rs587783658	CC
ADGRG1	rs146278035	CC
ADGRG1	rs587783660	GG
ADGRG1	rs532188689	GG
ADGRG1	rs587783652	CC
ADGRG1	rs587783653	TT
ADGRG1	rs587783655	TT
ADGRG1	rs587783656	GG
ADGRG1	rs587783657	GG
ADGRG1	rs121908464	CC
ADGRG1	rs587783654	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/606854>

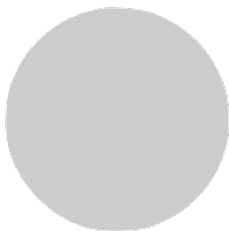


# Enfermedades Hereditarias

## Microcefalia 5 primaria autosómica recesiva

La microcefalia primaria autosómica recesiva (MCPH) es un trastorno raro, genéticamente heterogéneo, del desarrollo neurogénico cerebral caracterizado por una reducción del perímetro cefálico (PC) al nacer, sin anomalías macroscópicas de la arquitectura cerebral y con grados variables de déficit cognitivo. La prevalencia exacta de la microcefalia no sindrómica no se conoce. La MCPH es más frecuente en poblaciones asiáticas y de Oriente Medio que en poblaciones caucásicas, en las que se ha descrito una incidencia anual de 1/1.000.000.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/608716>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ASPM	rs199422146	
ASPM	rs137852997	AA
ASPM	rs140602858	GG
ASPM	rs199422165	GG
ASPM	rs199422134	GG
ASPM	rs199422189	GG
ASPM	rs587783220	II
ASPM	rs587783221	
ASPM	rs587783227	GG
ASPM	rs587783228	II
ASPM	rs587783230	AA
ASPM	rs587783238	CC
ASPM	rs587783239	II
ASPM	rs587783247	AA
ASPM	rs587783248	GG
ASPM	rs587783259	II
ASPM	rs587783268	GG
ASPM	rs587783269	II
ASPM	rs587783272	GG
ASPM	rs587783275	GG
ASPM	rs587783277	II
ASPM	rs587783278	II
ASPM	rs587783282	GG
ASPM	rs587783285	CC
ASPM	rs587783287	GG
ASPM	rs587783288	AA
ASPM	rs587783289	II
ASPM	rs759632528	DD
ASPM	rs199422147	II
ASPM	rs199422161	CC
ASPM	rs199422173	



# Enfermedades Hereditarias

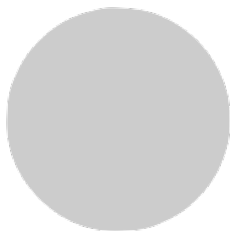
## Retinosis pigmentaria

La retinosis pigmentaria (RP) es una distrofia hereditaria de la retina provocada por la pérdida de fotorreceptores y que se caracteriza por la presencia de depósitos de pigmento visibles por examen del fondo de ojo. La prevalencia de la RP no sindrómica es de 1/4.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
USH2A	rs80338903	II
IFT140	rs779007169	CC
PDE6B	rs727504075	GG
USH2A	rs397518039	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/268000>



# Enfermedades Hereditarias

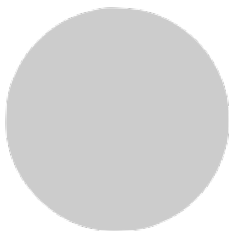
## Síndrome de Rubinstein-Taybi

El síndrome de Rubinstein-Taybi es un síndrome malformativo poco frecuente, caracterizado por anomalías congénitas (microcefalia, características faciales específicas, pulgares y dedos gordos de los pies anormalmente anchos y retraso del crecimiento postnatal), estatura reducida, discapacidad intelectual y comportamiento característico. La prevalencia estimada al nacer es de 1/100.000 - 125.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREBBP	rs587783510	GG
CREBBP	rs587783508	II
CREBBP	rs587783507	II
CREBBP	rs587783505	GG
CREBBP	rs587783503	AA
CREBBP	rs587783500	II
CREBBP	rs587783499	II
CREBBP	rs587783497	TT
CREBBP	rs587783496	TT
CREBBP	rs147688139	AA
CREBBP	rs587783494	TT
CREBBP	rs587783493	GG
CREBBP	rs587783492	AA
CREBBP	rs587783491	CC
CREBBP	rs587783490	GG
CREBBP	rs587783489	GG
CREBBP	rs587783488	CC
CREBBP	rs587783486	TT
CREBBP	rs200782888	CC
CREBBP	rs587783482	CC
CREBBP	rs587783481	TT
CREBBP	rs587783480	CC
CREBBP	rs587783479	GG
CREBBP	rs587783475	GG
CREBBP	rs587783473	II
CREBBP	rs587783471	GG
CREBBP	rs587783470	II
CREBBP	rs587783469	II
CREBBP	rs587783467	II
CREBBP	rs587783465	II
CREBBP	rs587783464	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/180849>

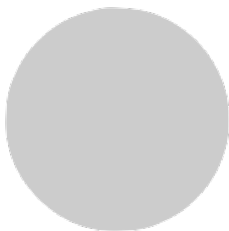


# Enfermedades Hereditarias

## Síndrome de Sotos

El síndrome de Sotos es un síndrome de sobrecrecimiento caracterizado por tres rasgos principales especialmente distintivos, como son la forma facial, la macrocefalia y los diferentes grados de dificultad en el aprendizaje. El síndrome de Sotos es una enfermedad relativamente común, aunque se desconoce la incidencia estimada exacta al nacimiento.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/117550>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NSD1	rs587784068	II
NSD1	rs587784071	GG
NSD1	rs587784073	II
NSD1	rs587784078	II
NSD1	rs587784079	II
NSD1	rs587784080	
NSD1	rs587784081	II
NSD1	rs587784084	CC
NSD1	rs587784085	II
NSD1	rs201327209	CC
NSD1	rs587784086	II
NSD1	rs587784088	CC
NSD1	rs587784089	II
NSD1	rs587784093	II
NSD1	rs587784094	II
NSD1	rs587784095	CC
NSD1	rs587784098	CC
NSD1	rs587784099	II
NSD1	rs587784100	II
NSD1	rs587784101	II
NSD1	rs587784103	II
NSD1	rs587784105	GG
NSD1	rs587784109	GG
NSD1	rs587784111	TT
NSD1	rs587784115	GG
NSD1	rs587784118	CC
NSD1	rs587784119	CC
NSD1	rs587784120	AA
NSD1	rs587784121	II
NSD1	rs587784122	CC
NSD1	rs587784125	II



# Enfermedades Hereditarias

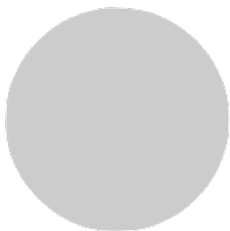
## Estenosis supravalvular aórtica

La estenosis aórtica supravalvular (SVAS) se caracteriza por el estrechamiento del lumen de la aorta (cerca de su origen) o de otras arterias (ramas de las arterias pulmonares, arterias coronarias). Este estrechamiento de la aorta o de las ramas pulmonares puede obstruir el flujo sanguíneo y dar lugar a un soplo cardíaco y a la aparición de hipertrofia ventricular izquierda (en relación con la afectación de la aorta). La incidencia de la SVAS se estima en aproximadamente 1 en 25.000 nacimientos, y la prevalencia media en la población general es de 1 en 7.500.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ELN	rs727503782	II
ELN	rs727503022	DD
ELN	rs727503023	II
ELN	rs727503024	II
ELN	rs727503026	II
ELN	rs727503027	AA
ELN	rs727503029	GG
ELN	rs727503031	II
ELN	rs727503033	TT
ELN	rs727503035	GG
ELN	rs727504581	II
ELN	rs730880355	DD
ELN	rs137854452	CC
ELN	rs397516433	CC
ELN	rs727503028	DD
ELN	rs727503030	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/185500>



# Enfermedades Hereditarias

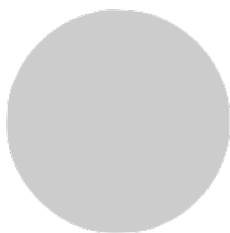
## Enfermedad de Tay-Sachs

La gangliosidosis GM2, variante B o enfermedad de Tay-Sachs se caracteriza por la acumulación de gangliósidos G2 debida a una deficiencia en hexosaminidasa A. La prevalencia es de 1 de cada 320.000 nacimientos vivos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HEXA	rs121907966	GG
HEXA	rs121907954	CC
HEXA	rs28942071	GG
HEXA	rs770932296	CC
HEXA	rs121907955	CC
HEXA	rs28941770	CC
HEXA	rs121907972	GG
HEXA	rs587779406	GG
HEXA	rs370266293	CC
HEXA	rs147324677	CC
HEXA	rs76173977	CC

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/272800>

# Enfermedades Hereditarias

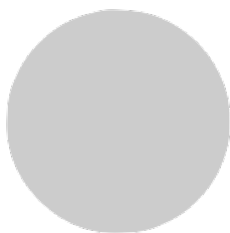
## Esclerosis tuberosa 1

La esclerosis tuberosa es un trastorno heredado de manera autosómica dominante con una incidencia de 1/10,000 nacimientos. Se han identificado dos loci responsables principales: uno en 9q34 (TSC1), y otro en 16p13 (TSC2). Ambos genes son supresores de tumores.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203478	
TSC1	rs118203434	GG
TSC1	rs118203506	II
TSC1	rs118203527	
TSC1	rs118203603	
TSC1	rs118203352	TT
TSC1	rs118203360	II
TSC1	rs118203423	CC
TSC1	rs118203479	
TSC1	rs397514842	CC
TSC1	rs397514867	GG
TSC1	rs397514875	II
TSC1	rs118203726	
TSC1	rs118203595	
TSC1	rs118203427	GG
TSC1	rs118203474	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patológica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

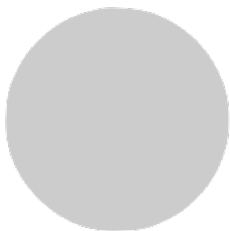
<https://www.omim.org/entry/191100>

# Enfermedades Hereditarias

## Esclerosis tuberosa 2

La esclerosis tuberosa es un trastorno heredado de manera autosómica dominante con una incidencia de 1/10,000 nacimientos. Se han identificado dos loci responsables principales: uno en 9q34 (TSC1), y otro en 16p13 (TSC2). Ambos genes son supresores de tumores. TSC2 codifica la tuberina. La mitad de los casos son espontáneos debidos a mutaciones de novo. La penetrancia se acerca al 95% y la expresividad varía enormemente incluso entre miembros de una misma familia. En la edad adulta, la mayoría de los pacientes presentan lesiones muy distintivas: angiofibromas faciales, tumores de Koenen, placas fibrosas en la frente y calota craneal, angiomiolipomas renales, nódulos subependimales o túberes corticales múltiples, y hamartomas de la retina. Los síntomas pueden ser muy discretos en la infancia. La epilepsia, normalmente generalizada, es frecuente (60% de los casos) y difícil de controlar.

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/613254>

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TSC2	rs45517182	GG
TSC2	rs397515297	GG
TSC2	rs45451497	CC
TSC2	rs45517412	CC
TSC2	rs45517395	GG
TSC2	rs137854250	
TSC2	rs45517096	AA
TSC2	rs45517229	AA
TSC2	rs45491698	GG
TSC2	rs137854368	II
TSC2	rs45517118	GG
TSC2	rs45488893	GG
TSC2	rs137854317	II
TSC2	rs45517386	
TSC2	rs45517337	CC
TSC2	rs137854155	CC
TSC2	rs45517174	AA
TSC2	rs137854298	TT
TSC2	rs45517213	GG
TSC2	rs45517246	AA
TSC2	rs45517252	GG
TSC2	rs137854261	
TSC2	rs45517395	GG
TSC2	rs45472701	CC
TSC2	rs137854249	II
TSC2	rs137854359	
TSC2	rs45479192	CC
TSC2	rs45517222	CC
TSC2	rs45517159	CC
TSC2	rs397515226	II
TSC2	rs45517258	CC





# Enfermedades Hereditarias

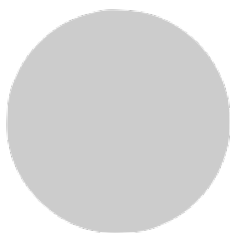
## Albinismo ocular tipo I

El albinismo oculocutáneo tipo 1 (OCA1) describe un grupo de OCAs relacionados con la tirosina que incluyen OCA1A, OCA1B, albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima (OCA1-MP) y albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura (OCA1-TS). Se estima que la prevalencia mundial del OCA1 es de 1/40.000.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TYR	rs758115945	GG
TYR	rs61754380	GG
TYR	rs151206295	CC
TYR	rs61753185	GG
TYR	rs28940880	GG
TYR	rs63159160	CC
TYR	rs61754375	GG
TYR	rs104894317	GG
TYR	rs62645917	CC
TYR	rs61754365	GG
TYR	rs61754371	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/203100>



# Enfermedades Hereditarias

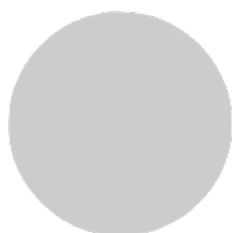
## Tirosinemia tipo I

La tirosinemia tipo 1 es un trastorno del metabolismo de los aminoácidos caracterizado por manifestaciones hepatorenales. La prevalencia se estima en 1/2.000.000. En la forma aguda infantil, el inicio ocurre entre los 15 días y 3 meses de edad, con necrosis hepatocelular asociada a: vómitos, diarrea, ictericia, hipoglucemia, edema, ascitis y signos de hemorragia. La sepsis es una complicación frecuente, así como la aparición de tubulopatía, asociada a la pérdida de fosfato y a raquitismo hipofosfatémico.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FAH	rs11555096	CC
FAH	rs80338901	GG
FAH	rs80338895	GG
FAH	rs80338900	GG
FAH	rs80338894	GG
FAH	rs80338898	CC
FAH	rs370686447	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/276700>

# Enfermedades Hereditarias

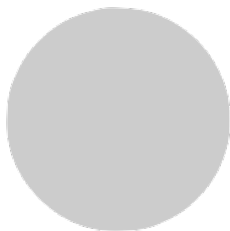
## Síndrome de Usher tipo 1

El síndrome de Usher es un trastorno genéticamente heterogéneo para el que existen 12 loci independientes entre los que hay seis genes conocidos, y al menos tres entidades clínicas que asocian sordera y retinitis pigmentosa (RP) con una edad de inicio variable. El síndrome de Usher tiene una prevalencia de 3-4/100,000 en la población europea.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MYO7A	rs397516281	TT
MYO7A	rs397516283	GG
MYO7A	rs111033206	GG
MYO7A	rs111033206	GG
MYO7A	rs111033389	GG
MYO7A	rs111033426	GG
MYO7A	rs111033180	CC
MYO7A	rs111033510	DD
MYO7A	rs397516291	CC
MYO7A	rs111033404	GG
MYO7A	rs111033404	GG
MYO7A	rs397516294	II
MYO7A	rs111033290	GG
MYO7A	rs111033433	II
MYO7A	rs111033239	II
MYO7A	rs111033482	AA
MYO7A	rs111033390	DD
MYO7A	rs397516301	GG
MYO7A	rs111033181	TT
MYO7A	rs111033202	II
MYO7A	rs397516310	TT
MYO7A	rs397516312	GG
MYO7A	rs397516315	TT
MYO7A	rs111033448	
MYO7A	rs111033182	CC
MYO7A	rs397516316	AA
MYO7A	rs397516320	DD
MYO7A	rs397516321	CC
MYO7A	rs397516322	GG
MYO7A	rs199606180	CC
MYO7A	rs397516323	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/276900>



# Enfermedades Hereditarias

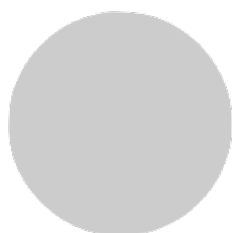
## Síndrome de Usher tipo 1D

USH es una enfermedad genéticamente heterogénea caracterizada por la asociación de la retinitis pigmentosa con la sordera neurosensorial. La edad de inicio y las diferencias en la función auditiva y vestibular distinguen el síndrome de Usher tipo 1 (USH1), el síndrome de Usher tipo 2 (USH2) y el síndrome de Usher tipo 3 (USH3). USH1 se caracteriza por una profunda sordera neurosensorial congénita, ausencia de función vestibular y inicio prepuberal de retinitis pigmentaria progresiva que conduce a la ceguera.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CDH23	rs111033270	GG
PCDH15	rs111033260	GG
CDH23	rs727502931	GG
CDH23	rs397517313	II
CDH23	rs397517323	CC
CDH23	rs397517326	CC
CDH23	rs397517331	II
CDH23	rs397517337	CC
CDH23	rs397517341	GG
CDH23	rs397517342	GG
CDH23	rs397517346	GG
CDH23	rs183431253	GG
CDH23	rs111033473	II
CDH23	rs397517350	II
CDH23	rs397517353	GG
CDH23	rs397517354	GG
CDH23	rs397517362	CC
CDH23	rs397517367	II
CDH23	rs727502919	GG
CDH23	rs727504761	II
CDH23	rs397517327	CC
CDH23	rs397517329	CC
CDH23	rs727503841	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/601067>



# Enfermedades Hereditarias

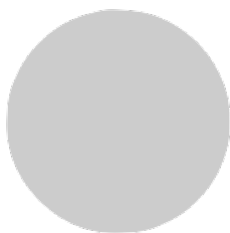
## Síndrome de Usher tipo 1F

El síndrome de Usher tipo I se caracteriza por pérdida auditiva neurosensorial congénita, bilateral, profunda, areflexia vestibular y retinitis pigmentaria de aparición en la adolescencia. A menos que estén equipados con un implante coclear, los individuos típicamente no desarrollan el habla. Retinitis pigmentosa (RP), una progresiva, bilateral, degeneración simétrica de la vara y las funciones cónicas de la retina, se desarrolla en la adolescencia, lo que resulta en los campos visuales progresivamente constreñido y deterioro de la agudeza visual.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PCDH15	rs137853001	GG
PCDH15	rs397517452	TT
PCDH15	rs202033121	GG
PCDH15	rs727504301	GG
PCDH15	rs137853003	GG

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/602083>



# Enfermedades Hereditarias

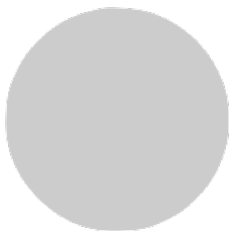
## Síndrome de Usher tipo 2A

El síndrome de Usher tipo II se caracteriza por: Pérdida auditiva neurosensorial congénita, bilateral que es leve a moderada en las frecuencias bajas y severa a profunda en las frecuencias más altas; Respuestas vestibulares intactas; y Retinitis pigmentosa (RP). RP es progresiva, bilateral, degeneración retinal simétrica que comienza con ceguera nocturna y campos visuales estrechos (visión de túnel) y finalmente incluye disminución de la agudeza visual central; la tasa y el grado de pérdida de la visión varían dentro y entre las familias.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
USH2A	rs146733615	GG
USH2A	rs397517978	TT
USH2A	rs397518003	TT
USH2A	rs397518008	II
USH2A	rs111033264	AA
USH2A	rs202175091	GG
USH2A	rs111033265	CC
USH2A	rs111033418	GG
USH2A	rs111033414	CC
USH2A	rs111033382	CC
USH2A	rs397517973	II
USH2A	rs397517974	CC
USH2A	rs397517976	CC
USH2A	rs397517977	CC
USH2A	rs397517979	CC
USH2A	rs111033526	CC
USH2A	rs397517981	AA
USH2A	rs111033417	CC
USH2A	rs397517988	DD
USH2A	rs397517989	CC
USH2A	rs397517994	GG
USH2A	rs397518011	GG
USH2A	rs397518012	II
USH2A	rs397518018	DD
USH2A	rs375668376	CC
USH2A	rs397518021	GG
USH2A	rs397518023	CC
USH2A	rs111033386	CC
USH2A	rs397518029	GG
USH2A	rs397518036	GG
USH2A	rs397518041	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/276901>



# Enfermedades Hereditarias

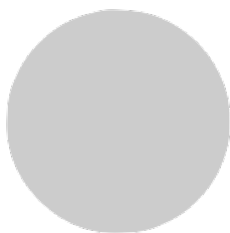
## Síndrome de Usher tipo 2C

El síndrome de Usher tipo II se caracteriza por: Pérdida auditiva neurosensorial congénita, bilateral que es leve a moderada en las frecuencias bajas y severa a profunda en las frecuencias más altas; Respuestas vestibulares intactas; y Retinitis pigmentosa (RP). RP es progresiva, bilateral, degeneración retinal simétrica que comienza con ceguera nocturna y campos visuales estrechos (visión de túnel) y finalmente incluye disminución de la agudeza visual central; la tasa y el grado de pérdida de la visión varían dentro y entre las familias.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ADGRV1	rs376689763	CC
ADGRV1	rs371981035	AA
ADGRV1	rs397517426	II
ADGRV1	rs373780305	CC
ADGRV1	rs397517429	DD
ADGRV1	rs397517436	GG
ADGRV1	rs397517441	II
ADGRV1	rs727504644	II

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/605472>



# Enfermedades Hereditarias

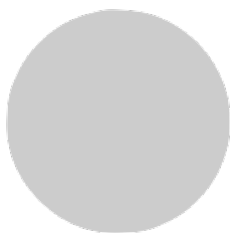
## Síndrome de Usher tipo 2D

El síndrome de Usher tipo II se caracteriza por: Pérdida auditiva neurosensorial congénita, bilateral que es leve a moderada en las frecuencias bajas y severa a profunda en las frecuencias más altas; Respuestas vestibulares intactas; y Retinitis pigmentosa (RP). RP es progresiva, bilateral, degeneración retinal simétrica que comienza con ceguera nocturna y campos visuales estrechos (visión de túnel) y finalmente incluye disminución de la agudeza visual central; la tasa y el grado de pérdida de la visión varían dentro y entre las familias.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
WHRN	rs397517255	GG
WHRN	rs397517258	II

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/611383>





# Enfermedades Hereditarias

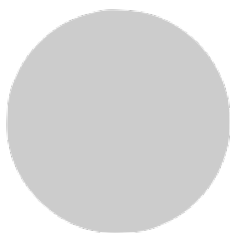
## Síndrome de Usher tipo 3A

El síndrome de Usher tipo III se caracteriza por pérdida auditiva poslingual progresiva, disfunción vestibular variable y aparición de síntomas de retinitis pigmentosa, incluyendo nyctalopia, constricción de los campos visuales y pérdida de agudeza visual central, usualmente en la segunda década de vida.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CLRN1	rs121908140	AA
CLRN1	rs111033267	GG
CLRN1	rs111033434	CC
CLRN1	rs397517932	II
CLRN1	rs374963432	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/276902>

# Enfermedades Hereditarias

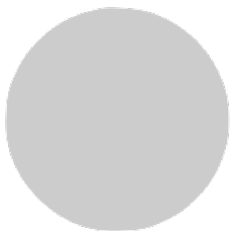
## Déficit de la Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

La deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) es un trastorno hereditario de la oxidación mitocondrial de ácidos grasos de cadena larga con una presentación variable que incluye: miocardiopatía, hipoglucemia hipocetótica, hepatopatía, intolerancia al ejercicio físico y rabdomiólisis. En total se han descrito unos 400 casos en todo el mundo. Su prevalencia en Alemania es de 1/50.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ACADVL	rs751995154	GG
ACADVL	rs387906251	
ACADVL	rs118204016	GG
ACADVL	rs113994170	CC
ACADVL	rs727503794	GG
ACADVL	rs140629318	GG
ACADVL	rs779901247	CC
ACADVL	rs200771970	GG
ACADVL	rs113690956	GG
ACADVL	rs118204014	CC
ACADVL	rs387906249	
ACADVL	rs2309689	GG
ACADVL	rs113994171	GG
ACADVL	rs113994168	CC
ACADVL	rs113994167	TT
ACADVL	rs398123080	TT
ACADVL	rs369560930	GG
ACADVL	rs398123092	AA
ACADVL	rs387906252	
ACADVL	rs753108198	II
ACADVL	rs545215807	GG
ACADVL	rs112406105	GG

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/201475>



# Enfermedades Hereditarias

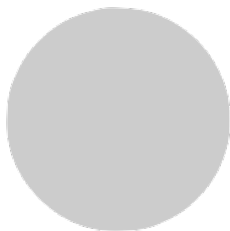
## Síndrome de Von-Hippel-Lindau

La enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) es un síndrome familiar de predisposición al cáncer, asociado a una variedad de tumores benignos y malignos, principalmente tumores de retina y de cerebelo, y al hemangioblastoma espinal, carcinoma de células renales (CCR) y feocromocitoma. La prevalencia se estima en 1/53.000 y la incidencia anual al nacimiento en 1/36.000. La enfermedad afecta por igual a hombres y a mujeres. La edad media en el momento del diagnóstico es de 26 años (rango: infancia - 7ª década de vida).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VHL	rs193922613	AA
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs5030807	TT
VHL	rs730882020	II
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs5030804	AA
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs119103277	GG
VHL	rs121913346	TT
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs193922610	CC
VHL	rs193922611	TT
VHL	rs397516440	CC
VHL	rs397516442	II
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs397516445	TT
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs398123482	TT
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs5030826	CC

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/193300>



# Enfermedades Hereditarias

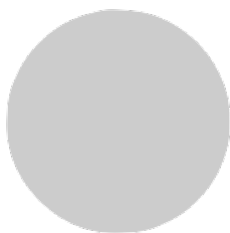
## Síndrome de Weaver

El síndrome de Weaver (SW) es un trastorno raro multisistémico caracterizado por talla alta, apariencia facial típica (hipertelorismo, retrognatia) y discapacidad intelectual variable. Otras características adicionales pueden incluir camptodactilia, piel laxa, hernia umbilical, y llanto ronco de tono bajo. Hasta la fecha, se ha descrito alrededor de 50 casos del síndrome de Weaver. No se dispone de cifras precisas de las tasas de prevalencia e incidencia.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EZH2	rs587783627	TT
EZH2	rs587783626	GG
EZH2	rs587783625	CC
EZH2	rs775407864	AA

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/277590>



# Enfermedades Hereditarias

## Enfermedad de Wilson

La enfermedad de Wilson es un trastorno autosómico recesivo, caracterizado por la acumulación tóxica de cobre, principalmente en el hígado y en el sistema nervioso central. Los pacientes sintomáticos pueden presentar cuadros hepáticos, neurológicos o psiquiátricos. El diagnóstico depende de la detección de los signos clínicos y fenotípicos propios de la enfermedad y de la detección de las anomalías genéticas asociadas. La prevalencia estimada es de 1/25.000

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ATP7B	rs121907992	CC
ATP7B	rs28942075	CC
ATP7B	rs121907998	AA
ATP7B	rs121908000	AA
ATP7B	rs121908001	CC
ATP7B	rs193922102	AA
ATP7B	rs193922108	CC
ATP7B	rs193922111	II
ATP7B	rs137853283	CC
ATP7B	rs372436901	TT
ATP7B	rs587783306	CC
ATP7B	rs587783307	TT
ATP7B	rs587783318	CC
ATP7B	rs184388696	CC
ATP7B	rs749085322	TT
ATP7B	rs768729972	DD
ATP7B	rs76151636	GG
ATP7B	rs28942074	CC
ATP7B	rs121907996	CC
ATP7B	rs121907999	GG
ATP7B	rs72552255	GG
ATP7B	rs193922107	GG
ATP7B	rs193922109	GG
ATP7B	rs193922110	CC
ATP7B	rs398123137	AA
ATP7B	rs201738967	TT
ATP7B	rs191312027	CC
ATP7B	rs121907990	TT
ATP7B	rs60431989	AA

## ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

## Más información:

<https://www.omim.org/entry/277900>



# Enfermedades Hereditarias

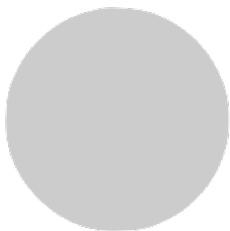
## Agammaglobulinemia ligada al X

La agammaglobulinemia ligada a X es una enfermedad de herencia recesiva marcada por infecciones bacterianas recurrentes en el tracto respiratorio y gastrointestinal. También predispone a los individuos afectados a infecciones crónicas por enterovirus. La enfermedad se debe a una producción defectuosa de inmunoglobulinas como resultado de mutaciones en el gen codificante para la tirosin quinasa BTK. Se caracteriza por un fallo en la maduración de los linfocitos B y ocurre con una prevalencia de aproximadamente 1/200.000.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
BTK	rs128620183	CC
BTK	rs128620187	GG
BTK	rs193922124	GG
BTK	rs193922125	TT
BTK	rs193922126	II
BTK	rs193922128	II
BTK	rs193922131	CC
BTK	rs193922132	TT
BTK	rs193922133	TT

### ¿Qué dice tu genética?



No hemos detectado ninguna mutación patogénica, pero podrías tener alguna en las regiones genéticas no analizadas.

### Más información:

<https://www.omim.org/entry/300755>



# Biomarcadores

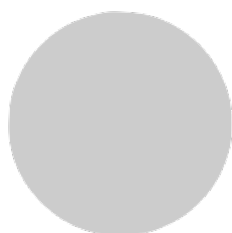
## Niveles de adiponectina

Los niveles circulantes de adiponectina, una hormona producida predominantemente por los adipocitos, son altamente heredables y están inversamente asociados con la diabetes mellitus tipo 2 (T2D) y otros rasgos metabólicos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1027	rs3001032	TT
LOC6467	rs1515110	TG
GNL3	rs1108842	
ADIPOQ	rs182052	AG
ARL15	rs6450176	GG
VEGFA -	rs998584	AA
LOC6454	rs668459	TT
TRIB1 -	rs2980879	TA
ADRB1 -	rs10885531	TC
PDE3B	rs11023332	GG
LOC1053	rs7955516	AC
ATP6V0A	rs6488898	AA
CDH13	rs12051272	GG
PEPD	rs731839	AA
PBRM1	rs2590838	AG
LOC1027	rs6810075	TC
LOC6454	rs592423	CC
TRIB1 -	rs2980879	TA
KNTC1 -	rs601339	AA
CMIP	rs2925979	TT
CDH13	rs12051272	GG
PEPD	rs4805885	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22479202](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22479202)



# Biomarcadores

## Niveles de andrógenos en hombres

Los niveles circulantes de andrógenos a menudo se usan como indicadores de afecciones fisiológicas o patológicas. Se cree que más de la mitad de la variabilidad para los niveles de andrógenos circulantes está genéticamente influenciada. Este apartado es válido sólo para hombres.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
REEP3	rs10822184	TT
SHBG -	rs727428	TC
LOC1053	rs5934505	CC
SHBG -	rs727428	TC
ATP1B2	rs72829446	TC
ATP1B2	rs72829446	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22936694](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22936694)





# Biomarcadores

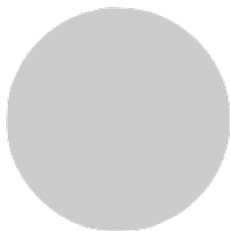
## Niveles de microglobulina beta-2

La microglobulina beta-2 (B2M) es un componente de la molécula de clase I del complejo principal de histocompatibilidad (MHC) y se ha estudiado como un biomarcador de la función renal, las enfermedades cardiovasculares y la mortalidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TRIM31-	rs2023472	GG
HLA-B	rs2523608	AG
LOC1019	rs16899524	CC
SH2B3	rs3184504	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110)



# Biomarcadores

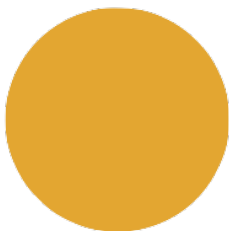
## Niveles de bilirrubina

La variación en la bilirrubina sérica se asocia con un riesgo alterado de enfermedad cardiovascular y metabolismo de fármacos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UGT1A8,	rs6742078	TT
HIST1H1T	rs12206204	CC
ARHGEF7	rs4773330	GG
SLCO1B1	rs4149056	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer niveles anormales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484)



# Biomarcadores

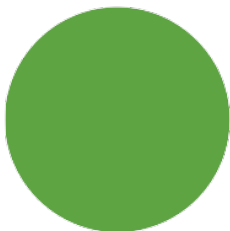
## Cantidad de proteína C-reactiva y glóbulos blancos

La proteína C-reactiva (PCR) y los glóbulos blancos se han utilizado como marcadores críticos que contribuyen a la inflamación aguda y crónica.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DPF3,	rs2526932	AA
FLJ20021	rs6846071	TT
DOCK4	rs10255299	AG
LOC1053	rs6904416	TC
KCNE4 -	rs960246	GG
HNF1A	rs2393791	TT
LOC1053	rs7600502	AA
PSMD3 -	rs8078723	TT
LOC1005	rs16993221	AA

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22788528](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22788528)



# Biomarcadores

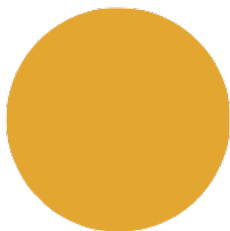
## Niveles de calcio

El calcio es vital para el funcionamiento normal de múltiples órganos y su concentración sérica está estrechamente regulada.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CASR	rs1801725	TG
DGKD	rs1550532	GG
GCKR	rs780094	TC
LOC1019	rs10491003	TC
CARS	rs7481584	GG
LOC1053	rs7336933	GG
CYP24A1	rs1570669	AG
WDR81	rs12150338	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer niveles anormales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962)



# Biomarcadores

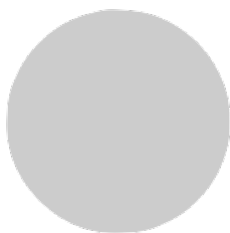
## Niveles de sulfato de dehidroepiandrosterona

El sulfato de dehidroepiandrosterona (DHEAS) es el esteroide circulante más abundante secretado por las glándulas suprarrenales; sin embargo, su función es desconocida. Su concentración sérica disminuye significativamente con el aumento de la edad, lo que ha llevado a la especulación de que una deficiencia relativa de DHEAS puede contribuir al desarrollo de enfermedades comunes relacionadas con la edad o a la disminución de la longevidad.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ZKSCAN5	rs11761528	CC
SULT2A1	rs2637125	AG
SRP14-	rs7181230	AA
HHEX -	rs2497306	AC
LOC1079	rs2185570	TT
TRIM4	rs17277546	AG
BCL2L11	rs6738028	CC
ARPC1A	rs740160	CC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175)



# Biomarcadores

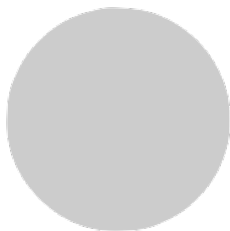
## Cantidad de eosinófilos

Los eosinófilos son leucocitos pleiotrópicos multifuncionales implicados en el inicio y la propagación de respuestas inflamatorias y, por lo tanto, tienen un papel importante en la patogenia de las enfermedades inflamatorias.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IL1RL1	rs1420101	TC
LOC1027	rs12619285	AG
TMED10P	rs4857855	CC
SH2B3	rs3184504	TC
IRF1 - IL5	rs4143832	GG
WDR36	rs2416257	CC
TNXB	rs2269426	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610)



# Biomarcadores

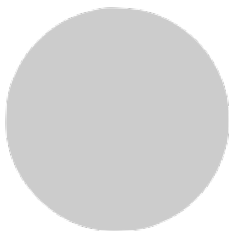
## Niveles de hemoglobina glicosilada

La hemoglobina glicosilada A1c (HbA1c) se usa como una medida del control glucémico y también como un criterio de diagnóstico para la diabetes.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM79,	rs6684514	GG
LOC1079	rs9399137	TT
FADS2	rs174570	TC
PIEZO1	rs9933309	CC
MYO9B	rs11667918	TC
ANK1	rs4737009	AG
FN3KRP	rs1046875	AG
ABCB11	rs3755157	CC
CDKAL1	rs7772603	TC
GCK -	rs1799884	CC
LOC1053	rs13266634	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736)



# Biomarcadores

## Niveles de homocisteína

La homocisteína (HC) es un aminoácido azufrado importante en la transferencia de grupos metilos en el metabolismo celular, este ha sido considerado factor influyente en el desarrollo de enfermedades cardiovasculares y cerebrovasculares.

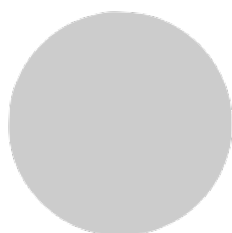
Recientes estudios se han enfocado en el análisis de la relación existente entre la hiperhomocisteinemia (aumento de la concentración plasmática de homocisteína) y el daño a células neuronales, en mecanismos neurotóxicos como: aumento del estrés oxidativo y generación de derivados de homocisteína así como el incremento en la toxicidad de la proteína  $\beta$ -amiloide, entre otros.

La homocisteína se sintetiza como producto intermedio del metabolismo de la metionina por acción de la enzima metionina adenosil transferasa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTHFR	rs1801133	GG
MTR	rs2275565	GG
EEF1A1P4	rs9369898	
NOX4	rs7130284	CC
DPEP1 -	rs154657	AG
CBS	rs234709	TC
PRDX1	rs4660306	TC
SLC17A3	rs548987	GG
LOC1079	rs42648	AG
RPL12P33	rs2251468	AA
FGF21	rs838133	AG
C1orf167,	rs12134663	
TRDMT1	rs12780845	AA
NOX4	rs957140	GG
CBS	rs2851391	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23824729](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23824729)





# Biomarcadores

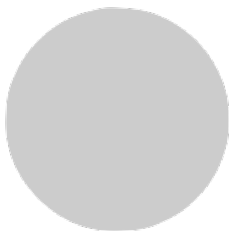
## Niveles de IgE

La concentración de atopia e IgE plasmática son rasgos genéticamente complejos, y los factores de riesgo genéticos específicos que conducen a la desregulación de IgE y la atopia clínica son un área de investigación activa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
FCER1A	rs2251746	TT
STAT6	rs1059513	TT
IL13	rs20541	AG
LOC1053	rs2523809	GG
HLA-W	rs2571391	
ACKR1	rs13962	
MTCO3P	rs2858331	GG
OR10J7P	rs4656784	AA
LPP	rs9290877	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330)

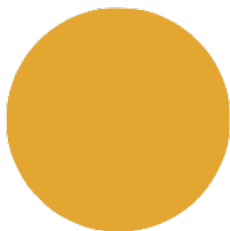


# Biomarcadores

## Niveles de gamma glutamil transferasa

Las concentraciones de enzimas hepáticas en el plasma se utilizan ampliamente como indicadores de enfermedad hepática.

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer niveles anormales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757)

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PNPLA3	rs738409	CG
NBPF3	rs1976403	AC
RNU6	rs6984305	TT
LOC1053	rs10819937	GG
ABO -	rs579459	TC
JMJD1C	rs7923609	AA
FADS2	rs174601	TT
ST3GAL4	rs2236653	TC
ASGR1 -	rs314253	TC
ABHD12	rs7267979	AG
LOC1019	rs1497406	AA
CEPT1	rs1335645	AA
EFHD1	rs2140773	AC
SLC2A2	rs10513686	AG
HPRT1P2	rs6888304	AA
MLXIPL	rs17145750	CC
DLG5	rs754466	AA
HNFB1A	rs7310409	GG
EXOC3L4	rs944002	AG
RORA,	rs339969	AA
CD276	rs8038465	TT
LOC1027	rs4581712	CC
SOX9-	rs9913711	CC
FUT2,	rs516246	TC
MICAL3	rs1076540	CC
GGT1	rs2073398	GC



# Biomarcadores

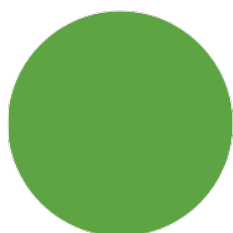
## Niveles de enzimas hepáticas

Las pruebas de enzimas hepáticas plasmáticas se utilizan ampliamente en la clínica para el diagnóstico de enfermedades hepáticas y para controlar la respuesta al tratamiento farmacológico. Existe considerable evidencia de que la variación genética humana influye en los niveles plasmáticos de enzimas hepáticas.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
JMJD1C	rs12355784	CC
JMJD1C	rs10761779	AA
LINC0136	rs9803659	TT
ADAMTS1	rs4962153	AA
PNPLA3	rs2281135	GG
NBPF3 -	rs1780324	GG
	rs657152	AC
GPLD1	rs9467160	GG
GGT1	rs4820599	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18940312](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18940312)



# Biomarcadores

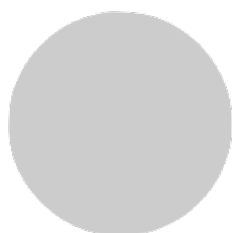
## Niveles de magnesio

Los cationes de magnesio, potasio y sodio, comúnmente medidos en suero, están involucrados en muchos procesos fisiológicos que incluyen el metabolismo de la energía, la función nerviosa y muscular, la transducción de señales y la regulación de la presión arterial.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MUC1	rs4072037	TC
SHROOM	rs13146355	GG
LOC1079	rs7965584	AA
LOC1019	rs3925584	TT
HOXD9 -	rs2592394	AG
MECOM	rs448378	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443)



# Biomarcadores

## Cantidad de monocitos en sangre

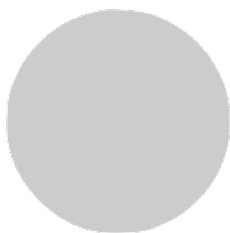
Los monocitos son un tipo de glóbulos blancos agranulocitos. Es el leucocito de mayor tamaño.

Con el recuento de glóbulos blancos emergiendo como un factor de riesgo importante para las enfermedades inflamatorias crónicas, las asociaciones genéticas de tipos diferenciales de leucocitos, específicamente el recuento de monocitos, están proporcionando nuevos genes candidatos y vías para investigar más a fondo. Los monocitos circulantes desempeñan un papel crítico en enfermedades vasculares, como en la formación de placa aterosclerótica.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ITGA4	rs2124440	GG
LINC0156	rs2712381	CC
ACKR2	rs2228467	TC
PTGR1	rs2273788	CC
IRF8	rs424971	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186)

# Biomarcadores

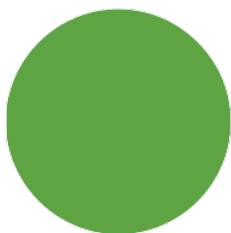
## Niveles de fosfolípidos

Los ácidos grasos poliinsaturados n-3 de cadena larga (PUFA) pueden derivar de la dieta o del ácido  $\alpha$ -linolénico (ALA) por elongación y desaturación.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TMEM25	rs102275	CC
MYRF	rs174536	CC
RPLPOP2	rs1692120	AA
FADS1	rs174547	CC
FADS2	rs1535	GG
FADS2 -	rs174448	GG
FEN1	rs4246215	TT
UBXN4 -	rs16832011	AA
TMEM25	rs174538	AA
MYRF	rs174535	CC
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs174574	AA
FEN1	rs4246215	TT
FADS2 -	rs174448	GG
ELOVL2	rs3798713	GG
BEST1	rs1109748	CC
LOC1019	rs1514178	TT
FADS1	rs174547	CC
TMEM25	rs102275	CC
FADS2	rs1535	GG
MYRF	rs174535	CC
FEN1	rs4246215	TT
FADS2 -	rs174448	GG
ELOVL2	rs3734398	TT
SYCP2L	rs4713103	TG
RAB3IL1	rs2521572	GG
DAGLA	rs198426	CC
GCKR	rs780094	TC
LOC1053	rs9586179	CC
RPS2P37	rs4963452	
STIM2	rs6844153	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377)



# Biomarcadores

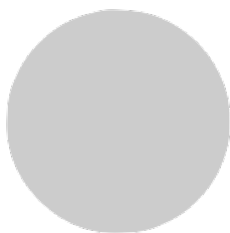
## Niveles de fósforo

El fósforo es un mineral esencial que mantiene la energía celular y mineraliza el esqueleto. Debido a que las acciones complejas de los transportadores de iones y las hormonas reguladoras regulan las concentraciones séricas de fósforo, la variación genética puede determinar la variación interindividual en el metabolismo del fósforo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NBPF3 -	rs1697421	TT
CSTA	rs17265703	AG
IP6K3	rs9469578	CC
PDE7B	rs947583	TC
C12orf4	rs2970818	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539)



# Biomarcadores

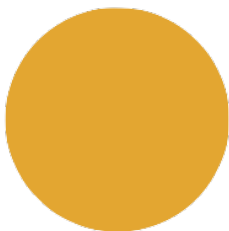
## Niveles de ácidos grasos en plasma (omega 6)

Los ácidos grasos poliinsaturados Omega6 (n6) (PUFA) y sus metabolitos están implicados en la señalización celular, la inflamación, la formación de coágulos y otros procesos biológicos cruciales. Los componentes genéticos, como las variantes de los genes de ácidos grasos desaturasa (FADS), determinan la composición de los PUFA n6.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDXDC1	rs2280018	AA
PDXDC1	rs2280018	AA
TMEM25	rs102275	CC
IL23R	rs7517847	TT
C10orf12	rs17009617	GG
FADS1	rs174550	CC
FADS2	rs2727270	CC
PDXDC1,	rs1136001	GG
FTLP19 -	rs2069036	TC
FADS1	rs174547	CC
PDXDC1	rs4985155	AA
TMEM39	rs16829840	CC
FADS1	rs174547	CC
PDXDC1	rs1741	GG
ELOVL2	rs2236212	GG
FADS1	rs174550	CC
FADS1	rs174555	CC
PDXDC1	rs4985155	AA

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mayor predisposición que la mayoría de la población a padecer niveles anormales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311)





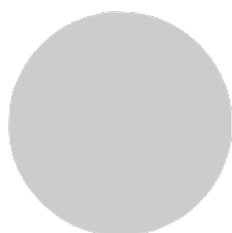
# Biomarcadores

## Cantidad de plaquetas

Las plaquetas son pequeños fragmentos de células sanguíneas. Su función es formar coágulos de sangre que ayuden a sanar las heridas y a prevenir el sangrado. La médula ósea produce las plaquetas. Los problemas pueden surgir cuando se tienen pocas o demasiadas plaquetas o éstas no cumplen su función correctamente.

Si la sangre tiene pocas plaquetas, se le llama trombocitopenia y se puede correr el riesgo de sangrado moderado a severo. Si la sangre contiene demasiadas plaquetas, se corre el riesgo de coágulos sanguíneos.

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419)

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MFN2	rs2336384	GG
DNM3	rs10914144	
TMCC2	rs1668871	CC
GCSAML	rs7550918	TT
TRIM58	rs3811444	TC
EHD3	rs625132	GG
THADA	rs17030845	TC
LOC3398	rs7641175	AA
ARHGEF3	rs1354034	TT
PDIA5	rs3792366	AG
KLHL8 -	rs7694379	AG
F2R -	rs17568628	TC
MEF2C	rs700585	TT
IRF1	rs2070729	AC
LRRC16A	rs441460	AG
HLA-B	rs3819299	TT
HLA-	rs399604	TC
RN7SL26	rs210134	GG
LOC1079	rs9399137	TT
LOC1027	rs342275	CC
HYAL4	rs4731120	AA
PLEC	rs6995402	TC
AK3 -	rs409801	TC
RCL1	rs13300663	CG
CDKN2A	rs3731211	TA
BRD3	rs11789898	
PSMD13,	rs505404	TG
FEN1	rs4246215	TT
CBL	rs4938642	GG
LOC1053	rs7342306	GG
BAZ2A	rs941207	GG



# Biomarcadores

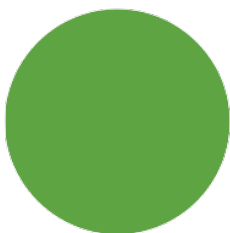
## Cantidad de hemoglobina

La hemoglobina es una proteína presente en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno a los órganos de su cuerpo y los tejidos y transporta el dióxido de carbono de los órganos y tejidos de nuevo a los pulmones. Si el nivel de hemoglobina es menor a lo normal, significa que tenemos un bajo recuento de glóbulos rojos (anemia).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PRKCE	rs10168349	CC
ABO -	rs495828	TG
LOC1053	rs7173947	TC
ALPL	rs2242420	TC
GPLD1	rs6911965	TT
PNPLA3	rs2896019	TT
BRAP	rs3782886	TT
MRC1	rs2477664	
PNPLA3	rs2896019	TT
LOC1053	rs9820070	AC
SLC14A2,	rs4890568	AA
LOC1053	rs11709625	CC
CD163 -	rs7136716	AA
GGT1	rs5751902	CC
ALDH2	rs671	GG
TMPRSS6	rs5756504	CC
ABO -	rs495828	TG
PRKCE	rs10495928	GG
LIPC,	rs1077834	TC
LOC1019	rs7350481	CC
HERPUD1	rs3764261	CC
LPL -	rs12678919	AA
LOC1079	rs7775698	CC
ABO -	rs495828	TG
TMPRSS6	rs2413450	TC
WDR72	rs10518733	AC
TNFRSF1	rs4273077	AA
RPS11	rs2280401	GG
HBA2 -	rs2858942	CC
LOC1079	rs7775698	CC
RCL1	rs2236496	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20139978](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20139978)



# Biomarcadores

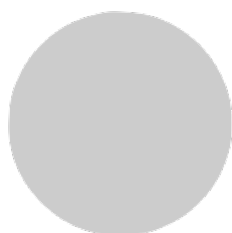
## Niveles de albúmina en suero

La albúmina sérica es la proteína plasmática más abundante (60%), utilizada para el transporte de proteínas, ácidos grasos, hormonas, fármacos, etc. Se sintetiza en el hígado. Muchos trastornos se asocian con concentraciones alteradas de proteína sérica, que incluyen desnutrición, cáncer y enfermedades cardiovasculares, renales y inflamatorias.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9 -	rs694419	CC
RPS11	rs2280401	GG
FRMD5	rs16948098	GG
TNFRSF1	rs4561508	CC
FKBPL -	rs204999	AA
TNFRSF1	rs4561508	CC
LOC1079	rs2675609	CC
RPS11	rs2280401	GG
HPN-AS1	rs11671010	TT
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9 -	rs694419	CC
RPS11	rs2280401	GG
CHRNA3	rs12914385	CC
TNFRSF1	rs4561508	CC
FKBPL -	rs204999	AA
ELL2	rs3777200	CC
RPS11	rs2280401	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100)



# Biomarcadores

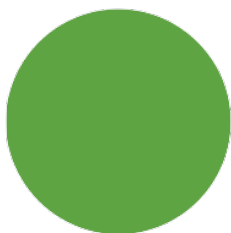
## Niveles de hormonas sexuales

Los factores genéticos contribuyen fuertemente a los niveles de hormonas sexuales, sin embargo, el conocimiento de los mecanismos reguladores permanece incompleto.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ZNF789	rs148982377	CC
LOC1462	rs117145500	AA
LOC1053	rs11031005	TT
LOC1053	rs11031002	TT
ANO2,	rs117585797	CC
ZKSCAN5	rs34670419	GG
SLC22A2	rs112295236	CC
ZNF789	rs148982377	CC
ZNF789	rs148982377	CC
ZKSCAN5	rs34670419	GG
ZKSCAN5	rs34670419	GG
SULT2A1	rs2637125	AG
LOC1027	rs12294104	CC
LOC1027	rs12294104	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26014426](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26014426)



# Biomarcadores

## Niveles de hormonas tiroideas

La hormona tiroidea es esencial para el metabolismo y el desarrollo normales, y las anomalías manifiestas en la función tiroidea conducen a trastornos endocrinos comunes que afectan aproximadamente al 10% de las personas a lo largo de su vida. Además, incluso las alteraciones leves en la función tiroidea se asocian con cambios de peso, fibrilación auricular, osteoporosis y trastornos psiquiátricos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	CC
LOC1053	rs10799824	GG
LOC1053	rs3813582	TC
LOC1079	rs9472138	TC
LINC0151	rs11755845	CC
LOC1079	rs10032216	TT
LOC1019	rs13015993	AA
SOX9 -	rs9915657	CC
NFIA	rs334699	GG
FAM227B,	rs10519227	TT
PRDM11	rs17723470	CC
DET1 -	rs17776563	AG
INSR	rs4804416	TT
	rs657152	AC
ITPK1 -	rs11624776	AA
NRG1	rs7825175	AG
LINC006	rs1537424	TC
SASH1	rs9497965	CC
GLIS3	rs1571583	AG
DIO1	rs2235544	CC
LHX3	rs7860634	AG
KRT18P13	rs7045138	TT
LOC1053	rs11726248	GG
LPCAT2	rs6499766	TT
PDE8B	rs6885099	AG
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	CC
PDE10A	rs753760	CC
LOC1053	rs10799824	GG
LOC1053	rs10799824	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906)



# Biomarcadores

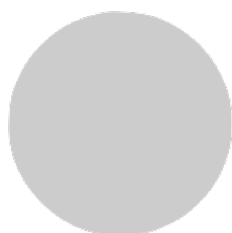
## Niveles de ácido úrico

Los niveles elevados de ácido úrico en suero causan gota y son un factor de riesgo de enfermedades cardiovasculares y diabetes.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDZK1 -	rs12129861	AG
GCKR	rs780094	TC
SLC2A9	rs734553	TT
ABCG2	rs2231142	GG
LRRC16A	rs742132	AG
SLC17A1	rs1183201	AT
SLC16A9	rs12356193	AG
SLC22A11	rs17300741	AG
SLC22A11	rs505802	TT
SLC2A9	rs734553	TT
ABCG2	rs2231142	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597)



# Biomarcadores

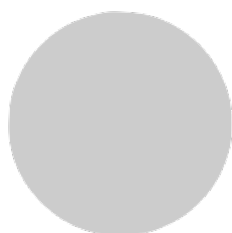
## Niveles de uromodulina urinaria

La uromodulina es la proteína más abundante excretada en la orina normal. Las variantes del gen UMOD, que codifica uromodulina, están asociadas con la función renal, y los niveles de uromodulina urinaria pueden ser un biomarcador de enfermedad renal.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PDILT	rs12446492	AT
UMOD -	rs12917707	TG
MARCH1	rs4533720	AA
PDILT	rs4494548	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24578125](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24578125)



# Biomarcadores

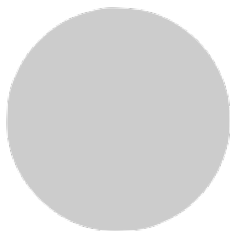
## Niveles de vitamina B asociada a infarto isquémico

Las vitaminas B juegan un papel importante en el metabolismo de la homocisteína, con deficiencias de vitaminas que resultan en niveles elevados de homocisteína y un mayor riesgo de accidente cerebrovascular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NBPF3 -	rs1697421	TT
TCN1	rs34324219	CC
RASIP1	rs2287921	TC
FUT2,	rs492602	AG

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25147783](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25147783)





# Biomarcadores

## Cantidad de glóbulos blancos

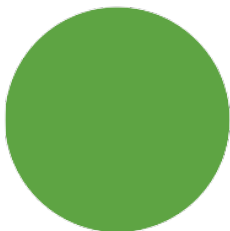
Los glóbulos blancos son un tipo de célula sanguínea que se produce en la médula ósea y que se encuentra en la sangre y los tejidos linfáticos. Los glóbulos blancos son parte del sistema inmunitario del cuerpo. Estos ayudan al cuerpo a combatir infecciones y otras enfermedades. Los tipos de glóbulo blanco son los granulocitos (neutrófilos, eosinófilos y basófilos), los monocitos y los linfocitos (células T y células B).

El recuento de glóbulos blancos es una medida clínica común a partir de los ensayos de conteo sanguíneo completo, y varía ampliamente entre individuos sanos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LINC0156	rs4328821	AA
EPS15L1	rs10411936	GG
LOC1019	rs1449263	CC
LINC0156	rs9880192	GG
CCDC26	rs10098310	AA
LOC1053	rs10980800	TC
PSMD3 -	rs8078723	TT
HCG22 -	rs2517510	TG
PSMD3 -	rs4794822	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480)



# Biométrica

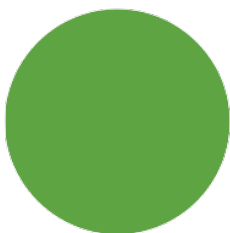
## Modificación de la estructuras cardíacas

Las medidas ecocardiográficas de la estructura y función del ventrículo izquierdo (VI) son fenotipos hereditarios de posible enfermedad cardiovascular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLC35F1	rs89107	AG
TMEM23	rs17132261	CC
SMG6	rs10852932	GG
PRDM6 -	rs17470137	GG
HMGA2 -	rs4026608	TC
LOC1005	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	AG

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes mejor predisposición que la mayoría de la población a tener medidas normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346)



# Biométrica

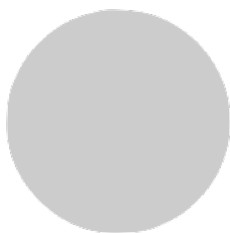
## Niveles de densidad ósea

La densidad mineral ósea (DMO) es el predictor más utilizado de riesgo de fractura.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ABCF2	rs7812088	GG
FABP3P2	rs9533090	TC
ARHGAP1	rs7932354	TC
AXIN1	rs9921222	TC
TMEM26	rs1053051	TT
RPS3AP2	rs13336428	AG
C17orf53	rs227584	AA
FAM210A	rs4796995	AG
CCDC170	rs4869742	CC
CPED1	rs13245690	AA
LOC1001	rs4817775	AA
CPN1	rs7084921	CC
LOC1053	rs430727	TC
LOC1079	rs1564981	AG
DCDC5	rs163879	CC
RHEBL1 -	rs12821008	CC
DNM3	rs479336	TG
LOC1079	rs2887571	AA
FOXL1 -	rs10048146	AA
FUBP3	rs7851693	GC
CSRNP3	rs1346004	AG
GPATCH1	rs10416218	TC
HOXC6,	rs736825	CC
IDUA	rs3755955	GG
LOC1053	rs1878526	AA
JAG1	rs3790160	CC
KCNMA1	rs7071206	TC
KIAA2018	rs1026364	TG
LOC1053	rs7953528	TT
LEKR1	rs344081	TC
RPL37AP	rs10835187	

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420)



# Biométrica

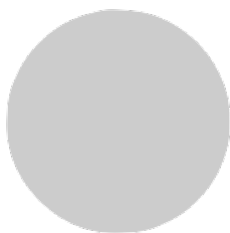
## Ritmo cardíaco

La frecuencia cardíaca elevada en reposo se asocia con un mayor riesgo de enfermedad cardiovascular.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
TFPI,	rs4140885	AG
LOC1053	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TC
SYT10	rs7980799	AC
LOC1053	rs17287293	AG
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	TT
ACHE -	rs13245899	AA
FADS1	rs174549	AA
SLC35F1	rs11153730	TT
KIAA1755	rs6127471	TT
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4 -	rs7612445	TG
CHRM2,	rs2350782	TC
NKX2-5 -	rs6882776	GG
LOC1053	rs13030174	AA
FNDC3B	rs9647379	CC
RFX4,	rs2067615	TT
CPNE8	rs826838	TC
RBFOX1	rs11645781	AG
SLC10A7	rs10213084	TG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AG
HMG2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979)



# Biométrica

## Pulsaciones en reposo

Una mayor frecuencia cardíaca en reposo se asocia con un aumento de la enfermedad cardiovascular .

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1053	rs9398652	CC
MYH6	rs452036	GG
NGDN -	rs223116	AG
LOC1053	rs17287293	AG
SLC35F1	rs281868	AG
SLC12A9	rs314370	TT
UFSP1	rs12666989	GG
FADS1	rs174547	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población a tener niveles normales.

## Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20639392](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20639392)



# Rasgos

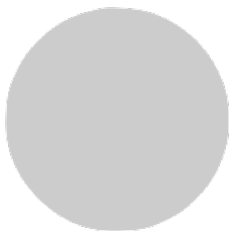
## Espirometría de la función pulmonar

La capacidad vital forzada (FVC), una medida de espirometría de la función pulmonar, refleja el volumen pulmonar y se utiliza para diagnosticar y controlar las enfermedades pulmonares.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EFEMP1	rs1430193	AA
BMP6	rs6923462	TC
MIR129-2	rs4237643	GG
PRDM11	rs2863171	AC
WVOX	rs1079572	GG

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828)



# Rasgos

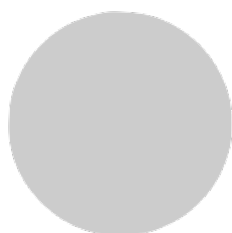
## Predisposición al tabaco

La evidencia consistente pero indirecta ha implicado factores genéticos en el comportamiento de fumar.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HECTD2-	rs1329650	TG
RAB4B-	rs3733829	AA
BDNF,	rs6265	CC
FAM163B	rs3025343	GG

### ¿Qué dice tu genética?



Según este estudio, tienes una predisposición similar a la mayoría de la población.

### Más información:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20418890](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20418890)



# Farmacogenética: Cardiología

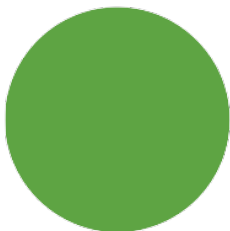
## Pravastatina

Pravastatin es un agente reductor del colesterol que pertenece a una clase de medicamentos conocidos como estatinas. Se derivó de la transformación microbiana de mevastatina, la primera estatina descubierta. Es un dihidroxiácido de anillo abierto con un grupo 6'-hidroxilo que no requiere activación *in vivo*. Pravastatin es una de las estatinas de potencia más baja; sin embargo, se cree que su hidrofilia aumentada confiere ventajas tales como una penetración mínima a través de membranas lipofílicas de células periféricas, una mayor selectividad para los tejidos hepáticos y una reducción de los efectos secundarios en comparación con la lovastatina y la simvastatina.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HMGCR	rs17244841	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con estatinas pueden ser más propensos a responder, en comparación con los pacientes con el genotipo A o TT.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta de un paciente cuando se trata con estatinas.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>





# Farmacogenética: Cardiología

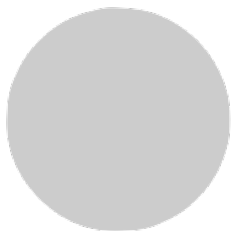
## Simvastatina

La simvastatina es un agente hipolipemiante derivado sintéticamente de la fermentación de *Aspergillus terreus*. Es un potente inhibidor competitivo de la 3-hidroxi-3-metilglutaril coenzima A reductasa (hidroximetilglutaril COA reductasas), que es la enzima limitante de la velocidad en la biosíntesis del colesterol. También puede interferir con la producción de hormonas esteroideas. Debido a la inducción de receptores de LDL hepáticos, aumenta la descomposición del colesterol LDL.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLCO1B1	rs4149056	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener un riesgo menor de miopatía relacionada con la simvastatina.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el riesgo de toxicidad del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130>



# Farmacogenética: Cardiología

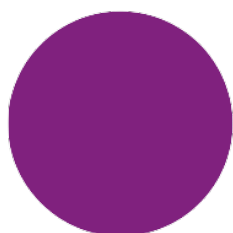
## Warfarina

La warfarina es un medicamento anticoagulante oral que se usa para prevenir la formación de trombos y émbolos. Inhibe la producción de factores de coagulación dependientes de la vitamina K y así reduce la capacidad de la sangre de coagular. Su método de acción más lenta hace que generalmente se requiera más de un día para notar su efecto después de la primera dosis. Hay algunos riesgos asociados a la terapia con warfarina, tales como sangrado excesivo, interacciones con otros fármacos y malformaciones congénitas, así que los pacientes que la toman deben ser vigilados con cuidado por el médico. Se pueden dar altas dosis de vitamina K para contrarrestar los efectos de la warfarina, aunque a menudo la inhibición completa ocurre solo hasta 12-24 horas después de la administración.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VKORC1	rs9923231	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden requerir una dosis menor de warfarina en comparación con los pacientes con el genotipo CC o TC.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el requerimiento de dosis de warfarina del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029>

# Farmacogenética: Neurología

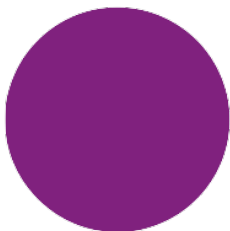
## Amitriptilina

La amitriptilina (Elavil, tryptizol, laroxyl, sarotex, lentizol) (también en presentación HCl), es un medicamento antidepresivo tricíclico, cristalino de color blanco, inoloro, con cierto sabor a regaliz, soluble en agua y usualmente presentado en forma de comprimidos. Como antidepresivo, inhibe la recaptación de serotonina y de norepinefrina en casi la misma proporción. Es utilizado para tratar un amplio número de trastornos mentales. Estos incluyen trastorno depresivo mayor, siendo el antidepresivo tricíclico más ampliamente usado y que tiene al menos igual eficacia contra la depresión que los nuevos inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina, trastornos de ansiedad (como el trastorno de pánico y fobias), y menos comúnmente trastorno de déficit de atención con hiperactividad y trastorno bipolar. Es además útil en la prevención de migrañas; cefaleas por tensión; dolor neuropático asociado a fibromialgia, neuralgia posherpética y neuropatía diabética; enuresis nocturna; algunos síntomas esquizofrénicos y psicosis depresiva; y menos comúnmente para tratar el insomnio.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP2C19	rs4244285	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo GG que son tratados con amitriptilina pueden tener un mayor metabolismo de la amitriptilina. Esto es, concentraciones plasmáticas de amitriptilina disminuidas y concentraciones plasmáticas de nortriptilina aumentadas. Otros factores genéticos y clínicos, también pueden influir en la dosis requerida de un paciente y deben tenerse en cuenta.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16024198>



# Farmacogenética: Neurología

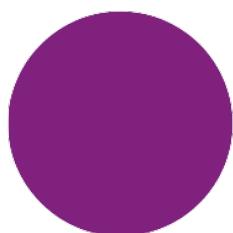
## Antidepresivos

Se cree que los antidepresivos funcionan al aumentar los niveles de un grupo de compuestos en el cerebro llamados neurotransmisores. Ciertos neurotransmisores, como la serotonina y la noradrenalina, pueden mejorar el estado de ánimo y la emoción, aunque es un proceso todavía en estudio. Los niveles crecientes de neurotransmisores también pueden alterar las señales de dolor enviadas por los nervios, lo que puede explicar por qué algunos antidepresivos pueden ayudar a aliviar el dolor a largo plazo.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GRIK4	rs1954787	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener menos probabilidades de responder al tratamiento antidepresivo.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a los antidepresivos.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25303296>

# Farmacogenética: Neurología

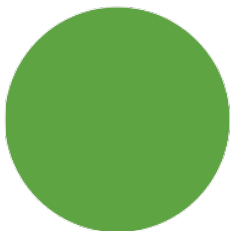
## Bupropion

El bupropion o bupropión o clorbutilcetoanfetamina (comercializado bajo las marcas comerciales Odranal, Wellbutrin, Zyban, Zyntabac, Voxra, Budeprion, Prexaton, Elontril o Aplenzin; y anteriormente conocido como anfebutamona) es un fármaco con propiedades psicoestimulantes indicado como antidepresivo y para el cese del tabaquismo, perteneciente a la clase de inhibidores de la recaptación de dopamina y noradrenalina (IRDN).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANKK1	rs1800497	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo GG que son tratados con bupropión pueden ser más propensos a dejar de fumar.

Aunque esto ha sido contradicho en otro estudio. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en las posibilidades del paciente para dejar de fumar.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15492764>



# Farmacogenética: Oncología

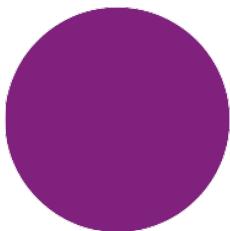
## Metotrexato

El metotrexato también conocido por las siglas MTX, es un fármaco análogo al ácido fólico usado en el tratamiento del cáncer y de enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide y la psoriasis. Produce efectos antiinflamatorios potentes a partir de la inhibición enzimática, la disminución de distintos elementos metabólicos y la acumulación de adenosina tanto intracelular como extracelular

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTHFR	rs1801133	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo GG y la leucemia o el linfoma tratados con metotrexato: 1) pueden tener una mejor respuesta al tratamiento 2) pueden tener un menor riesgo de toxicidad 3) pueden requerir una dosis más alta de metotrexato, y 4) pueden estar en menor riesgo de la deficiencia de folato en comparación con los pacientes con el genotipo AA o AG.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>



# Farmacogenética: Oncología

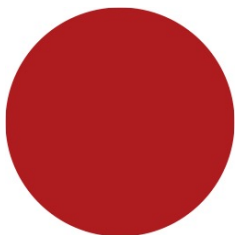
## Vincristina

La vincristina es un alcaloide vinca antitumoral aislado de Vinca Rosea. Se comercializa bajo varias marcas, muchas de las cuales tienen formulaciones diferentes como Marqibo (inyección liposomal) y Vincasar. La vincristina está indicada para el tratamiento de la leucemia aguda, el linfoma maligno, la enfermedad de Hodgkin, la eritremia aguda y la panmielosis aguda. El sulfato de vincristina a menudo se elige como parte de la poliquimioterapia debido a la falta de supresión significativa de la médula ósea (a las dosis recomendadas) y a la toxicidad clínica única (neuropatía).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1009	rs924607	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener un mayor riesgo de enfermedades del sistema nervioso periférico cuando pueden tratarse con vincristina en comparación con los pacientes con el genotipo CC o TC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la vincristina.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658>

# Farmacogenética: Oncología

## Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina

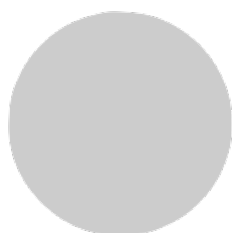
Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina, tegafur y Neoplasmas:

El 5-fluorouracilo, también conocido como 5-FU, es un potente antimetabolito utilizado en el tratamiento del cáncer. Es un fármaco que bloquea la reacción de metilación del ácido desoxiuridílico para convertirlo en ácido timidílico mediante la inhibición de una enzima que es importante para la síntesis de la timidina, que siendo parte de la molécula de ADN detiene su formación. El fármaco es específico del ciclo de fase celular, fase S. El 5-fluorouracilo interviene en la síntesis de ADN e inhibe en poco grado la formación de ARN. Ambas acciones se combinan para promover un desequilibrio metabólico que resulta en la muerte de la célula. La actividad inhibitoria del fármaco, por su analogía con el uracilo, tiene afectación sobre el veloz crecimiento de las células neoplásicas que aprovechan preferentemente la molécula del uracilo para la biosíntesis del ácido nucleico. Los efectos de una privación de ADN y ARN atacan más a las células que crecen y se multiplican sin control que a las normales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DPYD	rs67376798	TT

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con genotipo TT tratados con quimioterapia basada en fluoropirimidina pueden tener 1) mayor eliminación del fármaco y 2) disminución, pero no ausencia, del riesgo y reducción de la gravedad de la toxicidad del fármaco. La combinación (FOLFOX, FOLFIRI o FEC) y la administración del medicamento pueden influir en el riesgo de toxicidad. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593>



# Farmacogenética: Otros

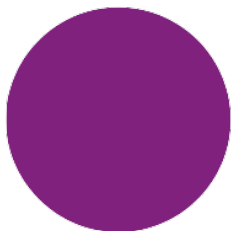
## Tacrolimus

Tacrolimus (también FK-506 o Fujimycin) es un medicamento inmunosupresor cuyo uso principal es después del trasplante de órganos para reducir la actividad del sistema inmune del paciente y, por lo tanto, el riesgo de rechazo de órganos. También se usa en preparaciones tópicas para el tratamiento de la dermatitis atópica severa, la uveítis refractaria severa después de trasplantes de médula ósea y el vitíligo. El tacrolimus se conoce químicamente como un macrólido. Reduce la actividad peptidil-prolil isomerasa uniéndose a la inmunofilina FKBP-12 (proteína de unión a FK506) creando un nuevo complejo. Este complejo FKBP12-FK506 interacciona e inhibe la calcineurina, inhibiendo así la transducción de señales de los linfocitos T y la transcripción de IL-2.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP3A4	rs2740574	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Los receptores de trasplantes con el genotipo TT (CYP3A4) pueden requerir una dosis reducida de tacrolimus en comparación con los pacientes con el genotipo TC o CC. Otros faTCores genéticos y clínicos, como CYP3A5, también pueden influir en los requisitos de dosis del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326>



# Farmacogenética: Otros

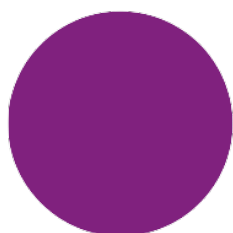
## Sildenafil (Viagra)

El citrato de sildenafil (compuesto UK-92,480), vendido bajo la marca Viagra, Revatio y otros, es un fármaco utilizado para tratar la disfunción eréctil y la hipertensión arterial pulmonar (HPP). Eleva los niveles del segundo mensajero, cGMP, al inhibir su degradación a través de la fosfodiesterasa tipo 5 (PDE5). PDE5 se encuentra en concentraciones particularmente altas en el cuerpo cavernoso, tejido eréctil del pene. También se encuentra en la retina y el endotelio vascular. El aumento de cGMP produce una vasodilatación que facilita la generación y el mantenimiento de una erección.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
GNB3	rs5443	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo CC y la disfunción eréctil que son tratados con sildenafil pueden ser menos propensos a tener una respuesta eréctil positiva en comparación con los pacientes con el genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente al sildenafil.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12576843>

# Farmacogenética: Dolor

## Meperidina

La petidina (DCI), generalmente conocida como meperidina, es un narcótico analgésico que actúa como depresor del sistema nervioso central y se utiliza para aliviar el dolor de intensidad media o alta. Este fármaco se conoce sobre todo por los nombres comerciales Dolantina, Demerol y Dolosal.

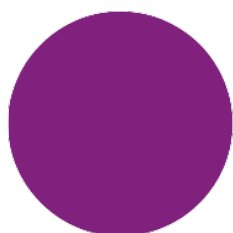
La petidina pertenece al grupo de los opioides sintéticos, más concretamente a la familia de las fenilpiperidinas (familia con estructura y propiedades farmacológicas diferentes a los fármacos de la familia de las fenilpropilaminas como por ejemplo la metadona). Al igual que otros opioides, causa dependencia y síndrome de abstinencia si se deja de tomar de forma repentina tras varios días de administración, por lo que la dosis debe retirarse de forma gradual.

Tiene la propiedad única entre los opioides de producir bloqueo de los canales iónicos, de esta forma también provee analgesia mediante un mecanismo anestésico local.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener menos necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



# Farmacogenética: Dolor

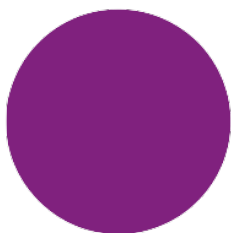
## Morfina

La morfina es una sustancia de uso controlado, opioide agonista utilizada en premedicación, anestesia, analgesia, tratamiento del dolor asociado a la isquemia miocárdica y para la disnea asociada al fracaso ventricular izquierdo agudo y edema pulmonar. Es un polvo blanco, cristalino, inodoro y soluble en agua.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener menos necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



# Farmacogenética: Dolor

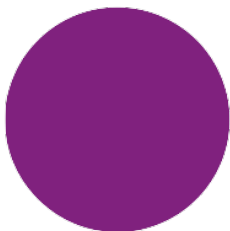
## Pentazocina

La pentazocina es un narcótico tipo analgésico opioide de preparación sintética, muy potente, de la serie de las Benzazocinas (Benzomorfolo). La pentazocina es vendida bajo muchos nombres, como Talwin (con naloxona) y Talacen (con Paracetamol).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener menor necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



# Farmacogenética: Dolor

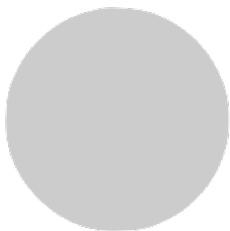
## Aspirina

El ácido acetilsalicílico o AAS (C<sub>9</sub>H<sub>8</sub>O<sub>4</sub>), conocido popularmente como aspirina, nombre de una marca que pasó al uso común, es un fármaco de la familia de los salicilatos. Se utiliza como medicamento para tratar el dolor (analgésico), la fiebre (antipirético) y la inflamación (antiinflamatorio), debido a su efecto inhibitorio, no selectivo, de la ciclooxigenasa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTGS1	rs10306114	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con aspirina pueden tener un riesgo reducido, pero no ausente, de no respuesta a la aspirina en comparación con los pacientes con el genotipo AG o GG. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la aspirina.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486>

# 24Genetics



24Genetics Europe HQ  
Paseo de la Castellana, 95  
Planta 15 A  
Madrid 28046  
Spain  
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ  
8, Faneuil Hall Marketplace  
3rd Floor  
Boston 02109  
Massachusetts - US  
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge  
+44 1223 931143

24Genetics México  
Paseo de la Reforma, 350  
Planta 10  
Col. Juárez  
Ciudad de México 06600  
México  
+52 (55) 9171 2060

[24Genetics.com](https://www.24genetics.com)