



Genetics for people

»» Test Genético Diabetes

My Prevention

DIABETES

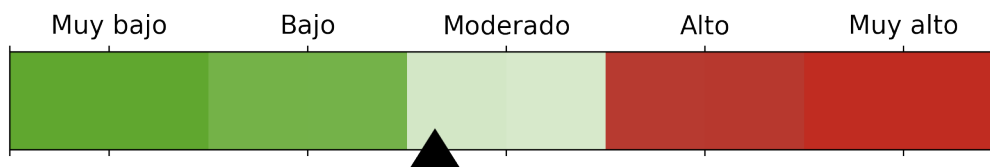
DIABETES TIPO II

1- Información sobre la Diabetes tipo II

La **diabetes tipo 2** no presenta un origen inmunológico y se caracteriza por un desarrollo lento de la enfermedad, razón por la cual generalmente se diagnostica en adultos. El desarrollo o aparición de esta enfermedad se ve favorecido por algunos factores de riesgo como los antecedentes familiares (**herencia genética**), el sedentarismo, una dieta deficiente (dietas ricas en grasas saturadas y poliinsaturadas o dietas hipercalóricas), niveles altos de colesterol en sangre (hiperlipidemia), la hipertensión arterial o el sobrepeso u obesidad, ya que el aumento de grasa dificulta al cuerpo a realizar un correcto uso de la insulina; entre otros.

2- Tu predisposición genética para desarrollar Diabetes tipo II

A continuación, te indicamos tu predisposición genética a desarrollar diabetes tipo 2:



Tu conclusión

Presentas una predisposición genética moderada a desarrollar diabetes tipo 2, en base a las variantes analizadas y los subprocesos considerados (como los diferentes procesos implicados en la resistencia o la captación de insulina, entre otros). En la siguiente página encontrarás más información acerca del impacto genético de los subprocesos analizados.

Recuerda que la diabetes tipo 2 está altamente influenciada por factores ambientales. Por ejemplo, un estilo de vida sedentario y el sobrepeso u obesidad, entre otros. Por tanto, te recomendamos practicar actividad física, cuidar tu dieta y evitar los excesos con el objetivo de prevenir complicaciones en el posible desarrollo de la enfermedad.

3- Procesos metabólicos relacionados con la Diabetes tipo II

La diabetes tipo 2 puede estar originada principalmente por la alteración de tres procesos:



1. **Sensibilidad reducida a la insulina.** La sensibilidad a la insulina es tu capacidad para que tu organismo procese las señales que transmite la insulina y pueda llevar a cabo su función. Si este proceso se encuentra alterado, tu organismo no podrá captar las señales transmitidas por la insulina y, por tanto, se genera un exceso de glucosa en la sangre al no poder ser captada por las células correspondientes.
2. **Producción reducida de insulina.** La producción de insulina es el proceso en el cual las células del páncreas fabrican insulina y la liberan a la sangre para que pueda cumplir su función. Si este proceso se encuentra alterado y no se produce la suficiente insulina, no se transmite la señal producida por la misma y las células no pueden captar la glucosa presente en el torrente sanguíneo.
3. **Degradación aumentada de la insulina.** La degradación de la insulina hace referencia a la eliminación de la misma. Hasta la fecha, solo se ha descrito el gen *CELA2A* vinculado a esta causa. Si este proceso se encuentra aumentado, el resultado es similar a presentar una baja sensibilidad a la insulina.

¿Por qué no se habla en el informe de la RESISTENCIA AUMENTADA A LA INSULINA?

Porque existen múltiples procesos, como la oxidación o la inflamación, entre otros, que influyen en la resistencia a la insulina. No obstante, todos estos procesos se tienen en cuenta en el algoritmo para calcular la predisposición global a desarrollar diabetes tipo 2, por lo que no aporta valor añadido incluirlo en un proceso separado.

4- Tu perfil genético asociado a estos procesos metabólicos

Seguidamente, se muestra el impacto que tiene tu perfil genético en la alteración de los diferentes procesos implicados en la aparición y el desarrollo de la diabetes tipo 2.

PROCESO	IMPACTO GENÉTICO
SENSIBILIDAD REDUCIDA A LA INSULINA	
PRODUCCIÓN REDUCIDA DE INSULINA	

 Normal  Moderado  Elevado

DIABETES TIPO MODY

1- Información sobre la Diabetes MODY

La **diabetes tipo MODY**, por sus siglas en inglés *Maturity Onset of the Diabetes in Young*, es un tipo de diabetes que, normalmente, se presenta en edad temprana, antes de los 25 años de edad. La diabetes tipo MODY es una enfermedad **monogénica**, por lo que su origen genético es debido a la presencia de mutaciones en un único gen que afecta al desarrollo de las células beta-pancreáticas, encargadas de la producción de insulina. La principal diferencia con la diabetes tipo 2 es que ésta última está provocada por un elevado número de mutaciones en distintos genes.

A grandes rasgos, las características principales de esta enfermedad son: la herencia autosómica dominante (se transmite fuertemente de padres a hijos), el diagnóstico se suele realizar antes de los 25 años de edad, no se detecta autoinmunidad contra las células beta-pancreáticas, no hay resistencia a la insulina y el páncreas conserva cierta capacidad de secreción de insulina.

En la actualidad se conocen 14 subtipos de MODY asociados cada uno de ellos a las mutaciones de un único gen. De todos estos subtipos, 9 de ellos son los más frecuentes, aunque el conjunto de los 14 subtipos únicamente se han diagnosticado en el 1-2% de las personas que disponen de un diagnóstico de diabetes.

2- Tu resultado

A continuación se muestra tu riesgo genético asociado a los subtipos más frecuentes de diabetes tipo MODY:

GEN ANALIZADO	SUBTIPO MODY	GENOTIPO
HNF4A	Subtipo 1	●
GCK	Subtipo 2	●
HNF1A	Subtipo 3	●
PDX1	Subtipo 4	●
HNF1B	Subtipo 5	●
KLF11	Subtipo 7	●
BLK	Subtipo 11	●
ABCC8	Subtipo 12	●
KCNJ11	Subtipo 13	●

LEYENDA: Homocigoto sin riesgo ● Heterocigoto de riesgo ● Homocigoto de riesgo ●

3- Tu conclusión

De acuerdo a tus resultados genéticos, **no presentas riesgo a desarrollar ninguno de los subtipos analizados de diabetes tipo MODY**. En caso de que presentes algún síntoma que te alerte de su presencia es conveniente que acudas a un médico especialista para informarle de tus resultados. Encontrarás más información en el apartado **Información sobre la diabetes**.

FARMACOGENÉTICA ASOCIADA A DIABETES

La diabetes es una enfermedad grave que en caso de no ser tratada puede derivar en otras afecciones como problemas cardíacos, enfermedades asociadas al hígado, neuropatías, entre otros problemas de salud. Por todo ello, es fundamental que una vez realizado el diagnóstico se aplique un tratamiento adecuado para evitar la aparición de efectos secundarios derivados de esta enfermedad.

A continuación se muestran aquellos fármacos empleados de manera más recurrente en el tratamiento de la diabetes tipo 2 y **que presentan anotaciones clínicas** vinculadas a la influencia de la genética sobre la actividad de dicho fármaco, su transporte y/o su metabolismo. Los fármacos no actúan de la misma manera en todas las personas y la genética nos ayuda a entender estas diferencias.

Resultados farmacogenéticos y recomendaciones

En las siguientes tablas se muestran todos los medicamentos, los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) de cada gen que interactúan con los medicamentos, los posibles genotipos de cada SNP (normal y de riesgo), y el genotipo del paciente para cada SNP.

Se incluye, además, la columna "Nivel de evidencia", en la que se indica el nivel máximo de evidencia para la combinación medicamento - variante genética (1A, 1B, 2A, 2B, 3) procedente de *Pharmacogenomics Knowledge Base (PharmGKB)*, las Agencias del medicamento (Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) y Agencia Europea del Medicamento (EMA), las dos principales agencias reguladoras de medicamentos en EEUU y Europa, respectivamente) y Consorcios Internacionales de farmacogenética (CPIC, DPWG principalmente). Asimismo, esta columna incluye el parámetro que está afectado: **[E]**Eficacia, **[D]**Dosis, **[T]**Toxicidad, **[ME]**Metabolismo, **[PK]** Farmacocinética y **[O]**Otros.

Finalmente, se incluyen las recomendaciones específicas elaboradas a partir de las recomendaciones presentes en la base de datos PharmGKB, en aquellos SNPs que están afectados.













A continuación, se muestra tu compatibilidad genética para cada uno de los fármacos analizados en el test. En la tabla su compatibilidad farmacológica se representa mediante un círculo con tres posibles colores:

- ✘ rojo: El paciente presenta al menos una variante genética problemática con nivel de evidencia 1 y 2.
- ✘ amarillo: El paciente presenta al menos una variante genética problemática con nivel de evidencia 3.
- ✔ verde: El paciente no presenta ninguna variante genética problemática para ese medicamento.

1- Biguanidas

Fármacos que ayudan a frenar la producción de glucosa (azúcar) por parte del hígado, favoreciendo su entrada en las células:

Metformina


Gen	SNP	Genotipos posibles		Resultado	Observaciones	Nivel de evidencia
		Normal	Riesgo			
AMHR2	rs784892	GG, GA	AA	GG 	-	3: Pk
CAPN10	rs3792269	AA	AG, GG	AA 	-	3: E
FMO5	rs7541245	CC	CA, AA	CC 	-	3: E
KCNJ11	rs5219	CC	CT, TT	TC 	Mayor probabilidad de fracaso del tratamiento	3: E
SLC22A1	rs628031	GG	AG, AA	GG 	-	3:E
	rs12208357	CC, CT	TT	CC 	-	3:Pk
	rs2282143	CC	CT, TT	CC 	-	3:Pk
	rs594709	AA, AG	GG	AA 	-	3:E
	rs622342	AA	AC, CC	AA 	-	3:E
SLC22A2	rs316019	CC	CA, AA	CC 	-	3: O
SLC22A3	rs8187725	CC	CT, TT	CC 	-	3:Pk
	rs2076828	CG	CC, GG	CC 	Menor respuesta al fármaco	3:E
SLC47A1	rs2289669	AA	GA, GG	GG 	Menor respuesta al fármaco	3:E
SLC47A2	rs12943590	AG, AA	GG	GA 	-	3: Pk
	rs34834489	AG, AA	GG	GA 	-	3:Pk
AMHR2	rs784888	GG	GC, CC	GG 	-	3:E, Pk
	rs578427	TT	CT, CC	CT 	Se recomienda reducir dosis. Riesgo moderado de toxicidad	3: Pk

Efectos secundarios más comunes: Diarrea, indigestión, náuseas o vómitos, gases, debilidad, dolores de cabeza.

2- Inhibidores DPP-4

Estos fármacos ayudan a tu cuerpo a liberar más insulina.

Sitagliptina

Gen	SNP	Genotipos posibles		Resultado	Observaciones	Nivel de evidencia
		Normal	Riesgo			
GLP1R	rs6923761	GG	GA, AA	GG 	-	3: E

Efectos secundarios más comunes: Infecciones en el tracto respiratorio superior y dolores de cabeza.

3- Meglitinidas

Este grupo de fármacos se emplea para generar más insulina en las horas de las comidas.

Repaglinida


Gen	SNP	Genotipos posibles		Resultado	Observaciones	Nivel de evidencia
		Normal	Riesgo			
CYP2C8	rs10509681	TT	TC, CC	TT 	-	3:O
	rs11572080	CC	CT, TT	CC 	-	3:D
IGF2BP2	rs4402960	TG,TT	GG	GG 	Menor respuesta al fármaco	3:E
	rs1470579	AA	AC, CC	AA 	-	3: E
KCNQ1	rs2237895	AC, CC	AA	AC 	-	3:E
	rs2237892	CT, TT	CC	CC 	Menor respuesta al fármaco	3:E
NEUROD1	rs1801262	TT, CT	CC	CC 	Menor eficacia	3: E
NOS1AP	rs10494366	TT	GT, GG	GT 	Menor eficacia	3: E
NRI2	rs2276706	GA	GG, AA	GG 	Metabolismo reducido	3:O
	rs3814058	TC	TT, CC	TC 	-	3:O
SLCO1B	rs2306283	AA	GA, GG	AG 	-	3:O
	rs4149056	TC	TT, CC	TT 	Menor respuesta al fármaco	3:E
SLC30A8	rs13266634	CT, TT	CC	CC 	Menor respuesta al fármaco	3: E
TCF7L2	rs290487	TT	CT, CC	CC 	Menor respuesta al fármaco	3: E
PAX4	rs114202595	AA, GA	GG	GG 	Menor eficacia	3: E

Efectos secundarios más comunes: Hipoglucemia (niveles bajos de azúcar en sangre).

4- Sulfonilureas

Estos fármacos ayudan a tu cuerpo a generar más insulina.

Glimepirida

Gen	SNP	Genotipos posibles		Resultado	Observaciones	Nivel de evidencia
		Normal	Riesgo			
NOSA1P	rs10494366	GG	GT, TT	GT 	Mayor probabilidad de experimentar efectos secundarios	3: T

Glipizida

Gen	SNP	Genotipos posibles		Resultado	Observaciones	Nivel de evidencia
		Normal	Riesgo			
NOSA1P	rs10494366	GG	GT, TT	GT 	Mayor probabilidad de experimentar efectos secundarios	3: T

Efectos secundarios más comunes: Hipoglucemia, ganancia de peso, dolores de cabeza y mareos.




5- Tiazolidinedionas

Fármacos que ayudan a las células del cuerpo a usar la glucosa.

Pioglitazona

Gen	SNP	Genotipos posibles		Resultado	Observaciones	Nivel de evidencia
		Normal	Riesgo			
ADIPOQ	rs2241766	TG, GG	TT	TG 	-	3: E
PPARG	rs1801282	CG, GG	CC	CC 	Menor respuesta al fármaco	3: E
PTPRD	rs17584499	CC	CT,TT	CT 	Menor respuesta al fármaco	3: E

Rosiglitazona

Gen	SNP	Genotipos posibles		Resultado	Observaciones	Nivel de evidencia
		Normal	Riesgo			
LPIN	rs10192566	CG, GG	CC	CG 	-	3: E
PAX4	rs6467136	AA, GA	GG	AG 	-	3: E
PLIN1	rs894160	TT	CT, CC	CC 	Mayor probabilidad de experimentar efectos secundarios	3: T
SLCO1B1	rs4149056	TC, CC	TT	TT 	Menor respuesta al fármaco	3: E

Efectos secundarios más comunes: Anemia, retención de líquidos, aumento de peso, infecciones en el tracto respiratorio superior y fallo cardíaco.

ANEXO 1: GENES ANALIZADOS

Genes analizados para diabetes tipo 2

(1) GCK*	(2) HNF4A*	(4) ALMS1	(4) CELF1	(4) GPD2	(4) RAI1	(4) USP3
(1) INS*	(2) IL6*	(4) ANKH	(4) CENPW	(4) HERC2	(4) RASGRP1	(4) WRN
(1) INSR*	(2) INS*	(4) APOE	(4) CERKL	(4) HMGA1	(4) RETN	(4) WSCD2
(1) PNPLA3*	(2) KCNJ11*	(4) ARAP1	(4) CLRN1	(4) HNF1B	(4) RP1	(4) XRCC4
(1) PPARC*	(2) PAX4*	(4) ARL15	(4) CMIP	(4) JADE2	(4) RPSAP52	(4) ZBED3-AS1
(1) PRKCQ*	(2) PDX1*	(4) ARL3	(4) COBLL1	(4) JAZF1	(4) RREB1	(4) ZC3H4
(1) PTPN2*	(2) SLC2A2*	(4) ATP1B2	(4) CRB1	(4) JADE2MAEA	(4) SAG	(4) LINC00824
(1) RPE65*	(2) SLC30A8*	(4) BCL2	(4) CRHR2	(4) KIZ	(4) SCAPER	(4) LOC101927502
(1) ZFP36L1*	(2) TCF7L2*	(4) BEND3	(4) CYP19A1	(4) LIPC	(4) SCYL1	(4) LOC105369705
(2) ABCC8*	(2) WFS1*	(4) BEST1	(4) DGKB	(4) LMNA	(4) SLC12A3	(4) LOC105370275
(2) ADCY5*	(4) ABCA4	(4) BLM	(4) DMXL2	(4) MAP2K5	(4) SNRPN	(4) LOC105375508
(2) G6PC2*	(4) ABO	(4) C5orf67	(4) EYS	(4) MAPK8IP1	(4) ST6GAL1	(4) LOC105378980
(2) GCK*	(4) ADCY5	(4) CCND2	(4) FAM234A	(4) MERTK	(4) TUB	
(2) GIPR*	(4) AHI1	(4) CDKAL1	(4) FTO	(4) PTH1R	(4) UBE2E2	
(2) HNF1A*	(4) AKAP6	(4) CDKN1B	(4) GCKR	(4) PWRN1	(4) USH2A	

(1) Sensibilidad reducida a la insulina

(4) Misceláneos

(2) Producción reducida de la insulina

*Participación en más de un proceso

(3) Degradación aumentada de la insulina

ANEXO 2: DESCRIPCIÓN TEST DIABETES

La **diabetes mellitus**, más conocida como diabetes, es una enfermedad o conjunto de enfermedades que afecta a la forma en la que el cuerpo utiliza la glucosa sanguínea. Todos los tipos de diabetes están asociados a un **exceso de glucosa en sangre** (hiperglucemia) producido por una alteración en la función de la insulina. La insulina es la hormona que indica al organismo cuándo hemos comido y que, por tanto, puede y tiene que captar la glucosa que se encuentra en el torrente sanguíneo. Una alteración en este proceso de señalización mediado por la insulina nos conduce a presentar altos niveles de azúcares en sangre y a desarrollar futuros problemas de salud. A pesar de presentar un resultado común, la causa subyacente es diferente y varía según el tipo de diabetes.

De acuerdo a la causa subyacente es posible clasificar la diabetes en sus dos formas más comunes:

Diabetes tipo 1: también conocida como diabetes autoinmune, se caracteriza por la producción de anticuerpos por parte del organismo, que atacan y destruyen a las células beta-pancreáticas, encargadas de la producción de insulina. Las personas diagnosticadas con este tipo de diabetes son dependientes de insulina y es una forma crónica de la enfermedad. La diabetes tipo 1 tiene un componente genético que favorece su aparición y desarrollo. A pesar de ello, se desconoce el perfil genético de marcadores completo implicado.

Diabetes tipo 2: es la forma más común de la enfermedad y puede estar causada principalmente por una producción o una captación deficiente de la insulina, aunque el origen de dicha deficiencia es muy diverso. La diabetes tipo 2 presenta una variante crónica, así como otras formas reversibles de la enfermedad, como la prediabetes o la diabetes gestacional, que se presenta en mujeres embarazadas. El origen de esta enfermedad tiene un carácter multifactorial, en el que tanto la genética como el ambiente tienen un papel importante en el desarrollo de la misma. **Mediante una prueba genética, se puede determinar la predisposición genética de una persona a desarrollarla.**

Existen otras formas de diabetes menos comunes, como la **diabetes tipo MODY** (por sus siglas en inglés, *Maturity Onset of the Diabetes in Young*) con características muy parecidas a la diabetes tipo 2, aunque a diferencia de ésta, la diabetes tipo MODY presenta un origen puramente genético. Cuando un individuo padece diabetes es fundamental conocer minuciosamente su estilo de vida y su nivel de salud con el objetivo de garantizar el bienestar de la persona a la vez que prevenir posibles complicaciones secundarias. Actualmente, se conoce que el abordaje para prevenir o tratar la diabetes debe ser diferente y personalizado para cada persona. Esta diferencia radica en los genes, los componentes básicos que hacen que cada persona sea única, ya que los genes contienen información específica de cada individuo, lo que supone un gran valor para diseñar y optimizar planes de salud personalizados según las necesidades específicas de cada persona.

¿EN QUÉ CONSISTE EL TEST?

La diabetes es una enfermedad con gran prevalencia a nivel mundial, aproximadamente el 10,5% de la población adulta mundial la padece, de los cuales, entre el 85% y el 95% de todos los casos son diagnosticados como diabetes tipo 2. Por otro lado, la diabetes tipo MODY se calcula que la padece 1 de cada 1000 personas diabéticas. A pesar de ello, es preciso una prueba genética adicional para confirmar el diagnóstico clínico y evitar errores que puedan derivar en tratamientos ineficaces. Esta prueba tiene dos objetivos principales:

- 1) Identificar tu predisposición genética a desarrollar diabetes tipo 2 y diabetes tipo MODY
- 2) Conocer tu compatibilidad farmacogenética, en términos de eficacia y toxicidad, con algunos de los tratamientos más empleados con la diabetes.

Este conocimiento te permitirá modular y accionar tu estilo de vida para prevenir la aparición de diabetes o realizar un tratamiento con mayor precisión. Para conseguir dichos objetivos, empleamos la potencia del análisis genético mediante la tecnología Automated Intelligence Genetics (AIG), a través de la técnica DNA Microarray, lo que permite obtener la información de las variantes genéticas de más de 100 genes con impacto demostrado, según la evidencia científica, en la caracterización de la diabetes y su segregación entre los tipos de diabetes analizados.

ANEXO 3: INFORMACIÓN SOBRE DIABETES

1- Características generales

CONDICIÓN	TIPO I	TIPO II	MODY
Causa	Autoinmune	Multigénica	Monogénica
Edad de detección más común	Niños y personas jóvenes	Adultos	Niños y personas jóvenes
Dependencia a insulina	Sí	Normalmente no, aunque hay casos que la requieren	Normalmente sí, aunque hay casos que no la requieren

2- Síntomas frecuentes

Los síntomas de la diabetes son muy diversos y pueden variar entre los distintos subtipos. A continuación se muestran los síntomas más comunes asociados a los tipos de diabetes analizados:

SINTOMATOLOGÍA		
Poliuria (mayor necesidad de orinar)	Polifagia (mayor necesidad de comer)	Visión borrosa
Poldipsia (sed extrema)	Mayor cantidad de infecciones urinarias y genitales	Cansancio, debilidad y fatiga

Además, los subtipos de diabetes pueden manifestar síntomas más específicos en función del individuo. Para mayor información, visite los enlaces que se muestran a continuación.

3- ¿Quieres más información?

- National Institute of Health: nih.gov
- Federación Española de Diabetes: fedesp.es
- Centro para el Control y Prevención de Enfermedades: cdc.gov
- Sintomatología diabetes monogénica (MODY): medwave.cl

TECNOLOGÍA

La tecnología de **DNA Microarray** consiste en una superficie sólida con reacciones microscópicas (microreacciones) o chip de ADN, en los que se fijan sondas moleculares para detectar la presencia de moléculas de ADN diana. La hibridación sonda-diana suele detectarse y cuantificarse mediante la medición en las muestras, de la intensidad de una determinada fluorescencia proporcionada por la sonda molecular. Este tipo de tecnología permite la detección de miles de fragmentos específicos de ADN presentes en una muestra de ADN. Por otro lado, la especificidad en cuanto al reconocimiento de secuencias de ADN es muy alta, ya que se puede detectar el intercambio de un solo nucleótido (resolución de una sola base) utilizando sondas cortas de oligonucleótidos (20-25 nucleótidos). A consecuencia de esto, la tecnología de DNA Microarray también ha evolucionado para aplicarse como técnica de secuenciación de ADN para genotipar varios cientos de miles de variantes de un solo nucleótido (SNVs) en genes diana localizados a lo largo de todo el genoma (*Whole Genome DNA Microarray*).

Bead Chip Infinium Global Screening Array Orion (GSA Orion) es una línea de chips de ADN desarrollado por Illumina para su plataforma de DNA Microarray iScan, muy empleado en estudios genéticos poblacionales y medicina de precisión, que proporciona un contenido optimizado con resultados de genotipado de alta calidad, 100% fiables y reproducibles. La construcción del Chip GSA se llevó a cabo en colaboración con un consorcio de expertos y la selección de SNVs, se ha utilizado información de bases de datos científicas de reconocido prestigio como gnomAD, NHGRI-EBI-GWAS Catalog, ClinVar, MHC-HLA-KIR y PharmGKB. El GSA permite el análisis de aproximadamente 700.000 SNVs que cubren variantes de interés (*hot spots*) a lo largo de todo el genoma, con impacto en un amplio rango de rasgos genéticos con implicaciones fisiológicas y fisiopatológicas. Además, permite la customización por parte de los usuarios para incorporar *Ad Hoc* 50.000-100.000 variantes de interés.

RIESGOS Y LIMITACIONES

Los resultados presentados en este informe se limitan a los conocimientos científicos existentes hasta la fecha de elaboración de la prueba. Este test únicamente detecta las variantes genéticas especificadas, no detecta otras variantes minoritarias aunque estén relacionadas con las patologías. Las recomendaciones descritas a lo largo de este informe de resultados son de carácter orientativo, Overgenes no se responsabiliza de una posible mala interpretación de los resultados aportados.

Overgenes Diabetes no es un informe médico. Estos resultados **NO** deben ser interpretados como una herramienta de diagnóstico, tampoco indican si una persona padece algún tipo de diabetes, tan sólo informa de la predisposición genética de cada individuo a desarrollar diabetes.

Consideraciones farmacológicas

La farmacogenética estudia la influencia de la genética humana sobre la actividad de un fármaco, su transporte y su metabolismo. Esta permite que medicamentos específicos puedan ser destinados a grupos de pacientes clasificados en función de su genética, lo que se conoce como **Medicina Personalizada**.

El principal objetivo de esta sección es proporcionar una herramienta con un elevado valor clínico y de fácil manejo e interpretación para el especialista médico. Para ello, el diseño de los SNPs y fármacos incluidos en el test se ha realizado pensando siempre en su utilidad y validez clínica. Por ello, el test incluye aquellos SNPs con mayor nivel de evidencia científica disponibles hasta la fecha para cada uno de los genes diana.

Pharmacogenomics Knowledge database (PharmGKB) es la mayor base de datos de acceso público, formada por un consorcio de expertos en farmacogenómica y farmacogenética responsable de la recopilación, selección, incorporación y difusión de todo el conocimiento relacionado con el impacto de la variación genética humana en la respuesta a los medicamentos.

PharmGKB está financiada por el Instituto Nacional de la Salud (NIH) y el Instituto Nacional de Ciencias Médicas Generales (NIGMS) de los Estados Unidos, y es un miembro de la sociedad de Investigación de Farmacogenómica del NIH (PGRN). PharmGKB fue fundada por la Universidad de Stanford en el año 2000.

Los resultados de este test deben servir como herramienta a tener en consideración para la toma de decisiones terapéuticas personalizadas. La respuesta a los fármacos se ve afectada por otros factores como son los tratamientos concomitantes con otros fármacos, las enfermedades, los hábitos tóxicos, la edad, el sexo, etc.

Recuerda que existen otros fármacos no contemplados y que se emplean de manera cotidiana en el tratamiento de la diabetes tipo 2. En caso de que la presentes y estés siendo tratado con algunos de los medicamentos anteriormente descritos y posea alguna anotación, **acude a tu médico para poder ajustar el tratamiento de manera más personalizada**.

GLOSARIO

- **ADN:** abreviatura de ácido desoxirribonucleico. Molécula presente en nuestras células que contiene la información genética necesaria para el desarrollo y correcto funcionamiento de los organismos vivos.
- **Alelo:** cada una de las formas alternativas de un gen, que pueden presentar diferencias en su secuencia.
- **Autoinmune:** tipo de enfermedad en la que el sistema inmunitario ataca a las células sanas propias porque las confunde con patógenos.
- **Célula:** unidad estructural y funcional básica de la vida.
- **Célula beta-pancreática:** tipo de células que se encuentran en el páncreas y son las encargadas de la producción de insulina.
- **Fenotipo:** conjunto de caracteres observables de un organismo.
- **Gen:** segmento de ADN que representa la unidad de información hereditaria.
- **Genotipo:** combinación de las variantes de un gen en un individuo.
- **Glucagón:** hormona que se produce en el páncreas y aumenta los niveles de glucosa en sangre contrarrestando los efectos de la insulina.
- **Glucosa:** tipo de azúcar de composición simple que se obtiene a través del consumo de alimentos.
- **Haplotipo:** conjunto de variaciones del ADN, o polimorfismos, que tienden a ser heredados juntos.
- **Heterocigoto:** cuando los dos alelos de un mismo gen son distintos.
- **Homocigoto:** cuando los dos alelos de un mismo gen son iguales.
- **Insulina:** hormona que se produce en el páncreas y disminuye los niveles de glucosa en sangre, contrarrestando los efectos del glucagón.
- **Metabolismo:** conjunto de procesos químicos que ocurren dentro de una célula u organismo que sirven para producir energía o utilizarla como combustible.
- **Mutación:** variación en la secuencia de nucleótidos de los genes que afecta a menos del 1% de la población.
- **Polimorfismo:** variación en la secuencia de nucleótidos de los genes que afecta a $\geq 1\%$ de la población.
- **Predisposición genética:** también llamada susceptibilidad genética. Es el aumento de la probabilidad de desarrollar una determinada condición o patología por la presencia de una o más variaciones genéticas.
- **SNP:** polimorfismo genético de un solo nucleótido.

