



Genetics for people

# »» Test Genético Neurotransmisores

# MyNeuro

El test genético MyNeuro analiza un conjunto de marcadores relacionados con procesos biológicos que influyen en la función cerebral y el estado anímico. Se han estudiado detenidamente el proceso de señalización celular, respuesta del individuo frente al estrés, señalización Wnt, inflamación y metilación, con el fin de comprender cómo las variaciones genéticas en dichos procesos pueden comprometer la homeostasis neuronal y aportar una predisposición a ciertos trastornos neuropsiquiátricos.

Se han analizado, además, genes relacionados con neurotransmisores y sus receptores, como la dopamina, serotonina y GABA. Los neurotransmisores desempeñan un papel fundamental en la comunicación entre células nerviosas, la regulación del estado de ánimo y procesos cognitivos. Con este informe se pretende informar de una manera más precisa y personalizada la predisposición a alteraciones en el estado de ánimo y conductas adictivas del paciente.

Estos procesos biológicos se han agrupado en cuatro categorías diferentes:



# RESUMEN DE RESULTADOS:

## 1. Homeostasis emocional



## 2. Regulacion del comportamiento



## 3. Comportamiento adictivo



## 4. Neuroinflamación



## RECOMENDACIONES:

**DOPAMINA:** Dieta rica en magnesio, tirosina, vitaminas del grupo B, especialmente B5 y B6, vitamina D y omega-3. Entre los alimentos recomendados se encuentran el plátano, naranja, manzana, tomate, espinacas, berenjena, judías, guisantes, pollo y almendras.

**SEROTONINA:** Realización de actividad física, técnicas que ayuden a un mejor control del estrés y consumo de triptófano, presente en alimentos como el queso, pollo, claras de huevo, pescado y leche.

**GABAÉRGICO:** Mayor consumo de piridoxina (vitamina B6), presente en alimentos como crucíferas, legumbres, tomate, espinacas, champiñones y cereales integrales.

**ENDOCANNABINOIDES:** Consumo de omega-3, triptófano y alimentos como frutos secos, semillas, pavo, pollo, plátano y lácteos. En caso de sospecha de adicción o TCA, consulte con un especialista

**SEÑALIZACIÓN CELULAR:** Consumo de alimentos ricos en ácido fólico, omega-3, alimentos ricos en antioxidantes, calcio y vitaminas.

**RESPUESTA AL ESTRÉS:** Seguimiento de técnicas que ayuden a un mejor control del estrés. Consumo de alimentos como pescado azul, chocolate negro, cúrcuma, aceite de oliva, plátanos, ajo o semillas de lino ya que reducen el cortisol ayudando a combatir el estrés.

**METILACIÓN:** Ingesta adecuada de ácido fólico (vitamina B9), presente especialmente en verduras de hoja verde y legumbres.

**NEUROINFLAMACIÓN:** Dieta con un ratio de omega-3/omega-6 equilibrado, aumentando el consumo de alimentos ricos en omega-3, como pescados azules y mariscos, frutos secos y aceites vegetales. Condimentar las comidas con especias como el jengibre, canela, cúrcuma o ajo por sus propiedades antiinflamatorias y el consumo de polifenoles, presentes en frutas, hortalizas, té y cacao.

# TUS RESULTADOS AL DETALLE

## 1. HOMEOSTASIS EMOCIONAL











### 1.1. Información sobre la homeostasis emocional

Procesos que comprometen el equilibrio dinámico y la estabilidad de las respuestas emocionales del organismo para asegurar un funcionamiento emocional saludable.

### 1.2. Impacto de los procesos asociados

Proceso	Riesgo	
DOPAMINA	BAJO	
SEROTONINA	ALTO	
ENDOCANNABINOIDE	BAJO	
SEÑALIZACIÓN CELULAR	ALTO	
SEÑALIZACIÓN WNT	NEUTRO	
RESPUESTA AL ESTRÉS	BAJO	
METILACION	BAJO	

### 1.3. Resultados genéticos

Proceso biológico	Gen	Variante	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Riesgo
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	CT	
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GG	
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	TT	
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TC	
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	AA	
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	

Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	CC	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Endocannabinoide	CNR1	rs2023239	TT	TT	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Endocannabinoide	FAAH	rs324420	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Señalización celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Señalización celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Señalización celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Señalización celular	BDNF	rs6265	CC	CC	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Señalización celular	CACNA1	rs1006737	GG	AA	<input checked="" type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Señalización celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

## 2. REGULACIÓN COMPORTAMIENTO




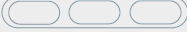



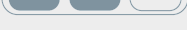











### 2.1. Información sobre la regulación del comportamiento

Conjunto de procesos biológicos que influyen en las acciones y respuestas conductuales de un individuo.

### 2.2. Impacto de los procesos asociados

Proceso	Riesgo	
DOPAMINA	BAJO	
SEROTONINA	ALTO	
ENDOCANNABINOIDE	BAJO	
SEÑALIZACIÓN CELULAR	ALTO	

### 2.3. Resultados genéticos

Proceso biológico	Gen	Variante	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Riesgo
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	CT	
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GG	
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	TT	
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TC	
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	AA	
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	
Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	CC	
Endocannabinoide	CNR1	rs2023239	TT	TT	
Endocannabinoide	FAAH	rs324420	CC	CC	
Señalización celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	
Señalización celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	
Señalización celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	
Señalización celular	BDNF	rs6265	CC	CC	
Señalización celular	CACNA1	rs1006737	GG	AA	
Señalización celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	

### 3. COMPORTAMIENTO ADICTIVO





















#### 3.1. Información sobre los comportamientos adictivos

Patrones de conducta repetitivos y compulsivos que están vinculados a la búsqueda y consumo de sustancias adictivas.

#### 3.2. Impacto de los procesos asociados

Proceso	Riesgo	
DOPAMINA	BAJO	
SEROTONINA	ALTO	
ENDOCANNABINOIDE	BAJO	
GABA	ALTO	
SEÑALIZACIÓN CELULAR	ALTO	

#### 3.3. Resultados genéticos

Proceso biológico	Gen	Variante	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Riesgo
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	CT	
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GG	
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	TT	
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TC	
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	AA	
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	
Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	CC	
Endocannabinoide	CNR1	rs2023239	TT	TT	
Endocannabinoide	FAAH	rs3244420	CC	CC	
GABAérgico	GABRA2	rs279858	TT	TC	
Señalización celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	
Señalización celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	
Señalización celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	
Señalización celular	BDNF	rs6265	CC	CC	
Señalización celular	CACNA1	rs1006737	GG	AA	
Señalización celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	

## 4. NEUROINFLAMACIÓN



### 4.1. Información sobre la neuroinflamación

Afecciones del sistema nervioso que se caracterizan por una progresiva pérdida de estructuras y funciones neuronales.

### 4.2. Impacto de los procesos asociados

Proceso	Riesgo
NEUROINFLAMACIÓN	NEUTRO 

### 4.3. Resultados genéticos

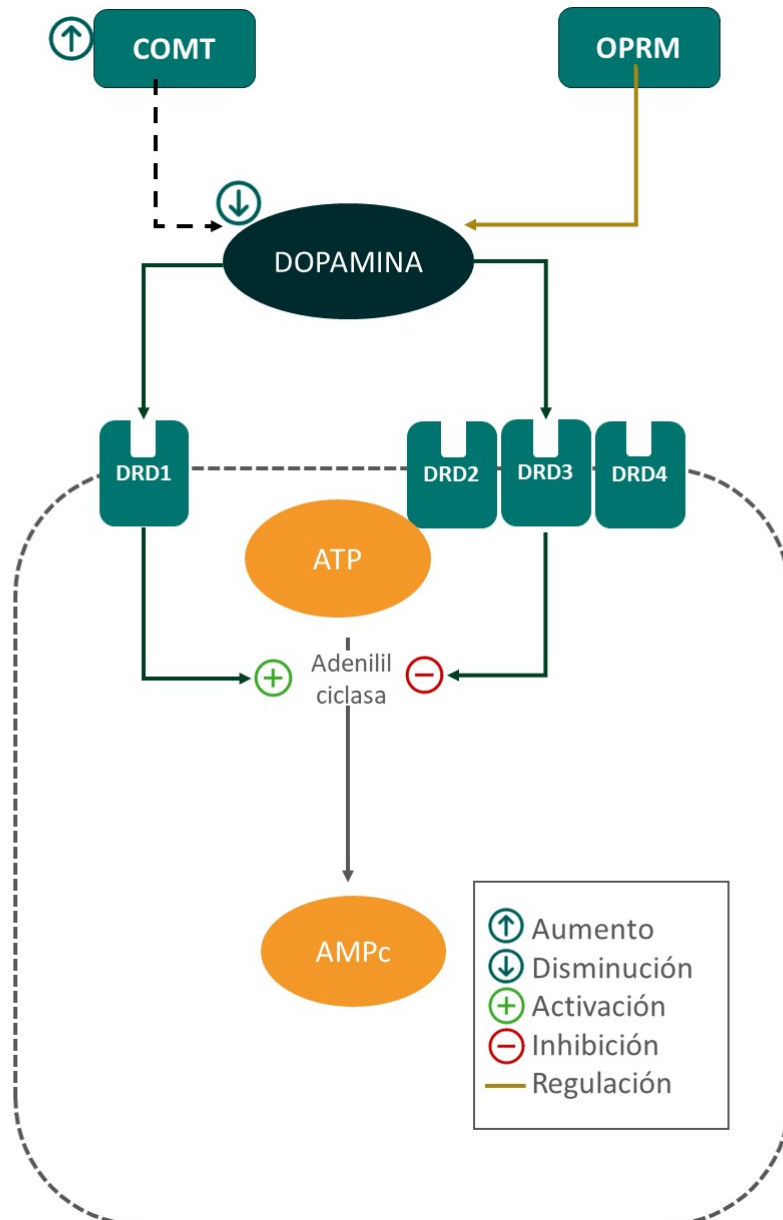
Proceso biológico	Gen	Variante	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Riesgo
Neuroinflamación	IL1A	rs17561	GG	CA	
Neuroinflamación	IL1A	rs1800587	CC	GA	
Neuroinflamación	IL1B	rs1143634	CC	GG	
Neuroinflamación	IL1B	rs16944	AA	GG	
Neuroinflamación	IL1RN	rs419598	CC	TT	
Neuroinflamación	IL-6	rs1800795	GG	CG	
Neuroinflamación	IL-10	rs1800896	GG	TC	
Neuroinflamación	TNFA	rs1800629	GG	GG	
Neuroinflamación	CD33	rs3865444	TT	CC	
Neuroinflamación	MS4A	rs744373	TT	AA	
Neuroinflamación	TREM2	rs143332484	CC	CC	
Neuroinflamación	CRP	rs1205	CC	TT	

## ANEXO I: DETALLE DE LOS PROCESOS FISIOLÓGICOS

### 1. DOPAMINA

**RIESGO GLOBAL: BAJO**

La dopamina es un neurotransmisor, es decir, una sustancia química que se encuentra en el cerebro y el sistema nervioso central jugando un papel fundamental en la comunicación entre las células nerviosas o neuronas. La dopamina desempeña varias funciones en el cerebro y el cuerpo, estando involucrada en una amplia variedad de procesos, incluidos el control del movimiento, la regulación del estado de ánimo, la motivación, el placer y la toma de decisiones, por lo que alteraciones en su producción puede afectar al estado de ánimo.



### DRD1 rs4532 | rs5326

Este gen codifica el receptor D1 de la dopamina, un receptor acoplado a proteína G que estimula la adenilil ciclasa, una enzima intracelular que cataliza la conversión de ATP en AMPc, actuando como segundo mensajero. Los receptores D1 regulan el crecimiento, desarrollo neuronal y median en algunas respuestas conductuales. El alelo T supone una inhibición en la traducción del receptor, afectando así a su funcionalidad. El paciente presenta un riesgo bajo (rs4532) y no posee riesgo relacionado con rs5326 en el aumento a la susceptibilidad al consumo de alcohol, tabaco y comportamientos impulsivos.

Genotipo  
paciente:  
**CT | CC**

Riesgo:  


### DRD2 rs1800497

Este gen codifica el receptor D2 de la dopamina. Este receptor acoplado a proteína G inhibe la adenilil ciclasa. El genotipo CC está asociado a una actividad normal del DRD2 normal, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**GG**

Riesgo:  


### DRD3 rs6280

Este gen codifica el receptor D3 de la dopamina. Este receptor acoplado a proteína G inhibe la adenilil ciclasa. Es un receptor localizado en la zona límbica del cerebro, la cual está relacionada con funciones cognitivas, emocionales y endocrinas. El genotipo TT está asociado a una actividad del DRD3 normal, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**TT**

Riesgo:  


### DRD4 rs180955

Este gen codifica el receptor D4 de la dopamina. Este receptor acoplado a proteína G inhibe la adenilil ciclasa. Es un receptor localizado en la zona límbica del cerebro, la cual está relacionada con funciones cognitivas, emocionales y endocrinas. El alelo C en este gen está asociado a mayores niveles de transcripción del DRD4, por lo que supone un riesgo bajo para el desarrollo de trastorno por déficit de atención y una mayor predisposición a la búsqueda de novedades.

Genotipo paciente:  
**TC**

Riesgo:



### COMT rs4680

La catecol-O-metiltransferasa es una enzima codificada por el gen COMT que cataliza la transferencia de un grupo metilo de la S-adenosilmetionina a las catecolaminas, incluyendo los neurotransmisores dopamina, epinefrina y norepinefrina, dando lugar a una de las principales vías de degradación de los neurotransmisores catecolamínicos. El alelo A está asociado a una reducción de la actividad de COMT y con ello niveles de dopamina más altos por lo que el paciente presenta un riesgo medio a desarrollar menor tolerancia al dolor y estrés.

Genotipo paciente:  
**AA**

Riesgo:



### OPRM1 rs179971

Este gen codifica uno de los tres receptores opioides del organismo. El MOR es la diana principal de los péptidos opioides endógenos y de agentes analgésicos opioides como la beta-endorfina y las encefalinas. Desempeña un papel importante en la dependencia de otras drogas de abuso, como la nicotina, la cocaína y el alcohol, a través de su modulación del sistema dopaminérgico. El genotipo AA está asociado a una actividad del OPRM1 normal, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo paciente:  
**AA**

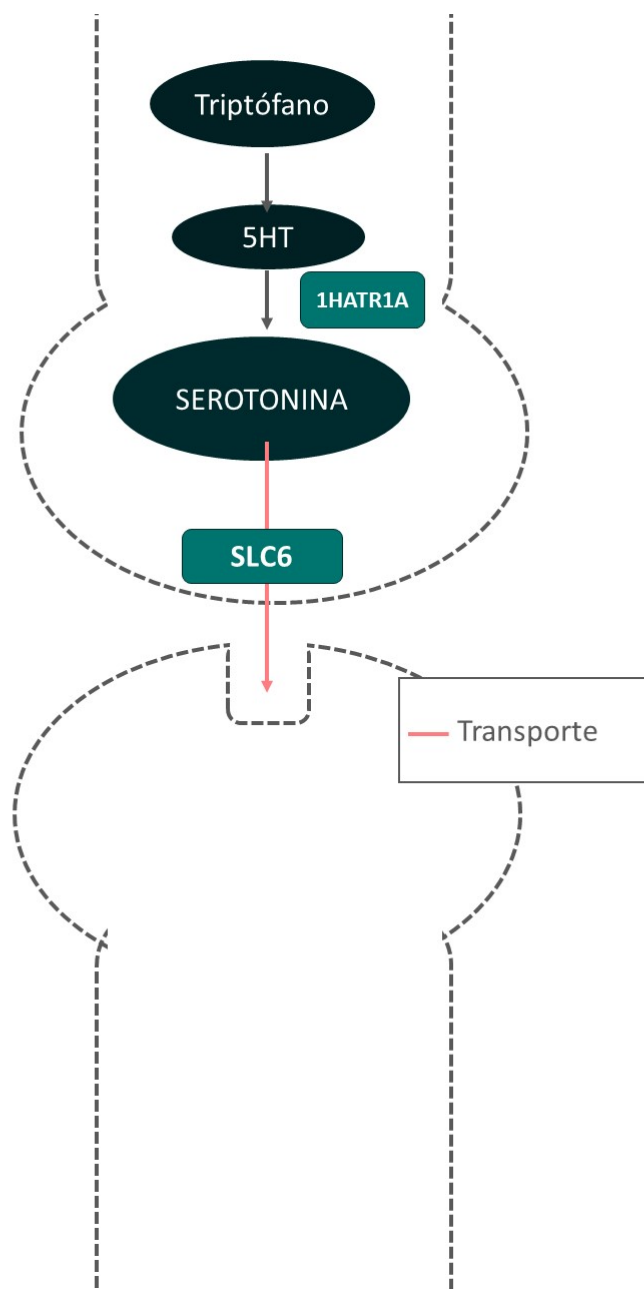
Riesgo:



## 2. SEROTONINA

**RIESGO GLOBAL: ALTO**

La serotonina es un neurotransmisor que generalmente actúa como inhibidor en el sistema nervioso central. El precursor de su síntesis es el triptófano, el cual es transportado por la sangre hasta el cerebro donde es captado por terminales nerviosas y se convierte en 5- hidroxitriptófano (5-HTP) gracias a la enzima triptófano hidroxilasa. La serotonina está involucrada en procesos de aprendizaje, memoria, felicidad y sueño. Niveles bajos de serotonina se han relacionado con depresión, ansiedad, problemas del sueño e incluso afecciones gastrointestinales.



### 1A-HTR1A rs6295

Este gen codifica un receptor acoplado a la proteína G para la 5-hidroxitriptamina. El alelo G se ha asociado con un aumento de la concentración del receptor 5-HT(1A) en las neuronas presinápticas y reducción del disparo neuronal, por lo que supone un riesgo medio para el desarrollo de depresión.

Genotipo  
paciente:  
**CG**

Riesgo:



### SLC6A4 rs1042173

Este gen codifica una proteína de membrana que transporta serotonina desde los espacios sinápticos a las neuronas presinápticas. La proteína codificada termina la acción de la serotonina y la recicla de forma dependiente del sodio. Esta proteína es una diana de los estimulantes psicomotores, como las anfetaminas y la cocaína. El alelo C está asociado a una mayor expresión de SLC6A4, por lo que supone un riesgo medio para el aumento de susceptibilidad al consumo de alcohol.

Genotipo  
paciente:  
**CC**

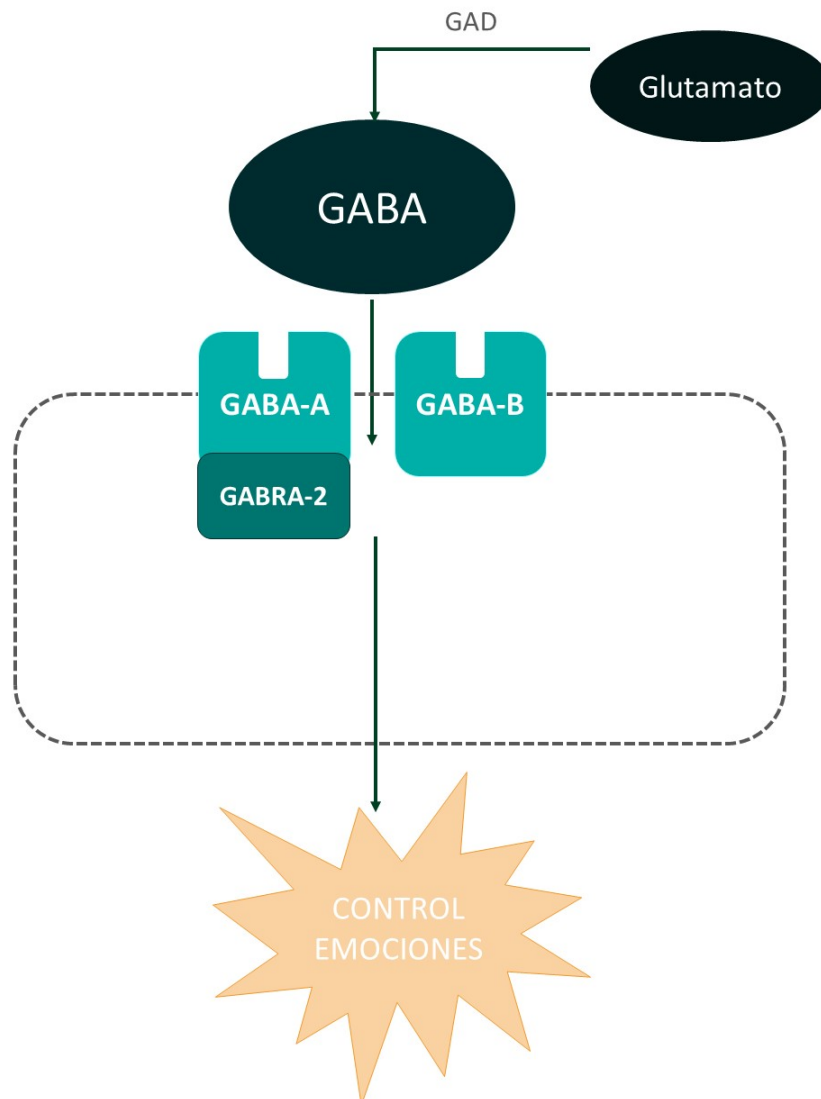
Riesgo:



### 3. GABA

**RIESGO GLOBAL: ALTO**

El ácido gamma-aminobutírico (GABA) es un neurotransmisor inhibitorio del sistema nervioso central. Es sintetizado a partir del ácido glutámico, otro neurotransmisor excitador del cerebro. La enzima glutamato descarboxilasa (GAD) convierte el glutamato en GABA, el cual será detectado por los receptores GABA-A y GABA-B en las células nerviosas, reduciendo así la excitabilidad de la célula. Esta ruta está implicada en la regulación del tono muscular, inhibición de la excitación neuronal y regulación del estado de ánimo y ansiedad, por lo que una estimulación del sistema GABAérgico provoca un estado de sedación, amnesia o incluso ataxia; mientras que su inhibición conlleva problemas del sueño o ansiedad.



## GABRA2 rs279858

La proteína codificada por este gen es un miembro de la familia de proteínas inmunofilinas, que desempeñan un papel en la inmunoregulación y los procesos celulares básicos que implican el plegamiento y el tráfico de proteínas. Interactúa funcionalmente con complejos hetero-oligoméricos maduros de receptores de progesterona. El alelo C se ha asociado con una peor respuesta del organismo frente al alcohol, por lo que supone un riesgo medio a responder más lentamente a los efectos del alcohol y con ello una mayor predisposición del paciente al alcoholismo.

Genotipo  
paciente:  
**TC**

Riesgo:

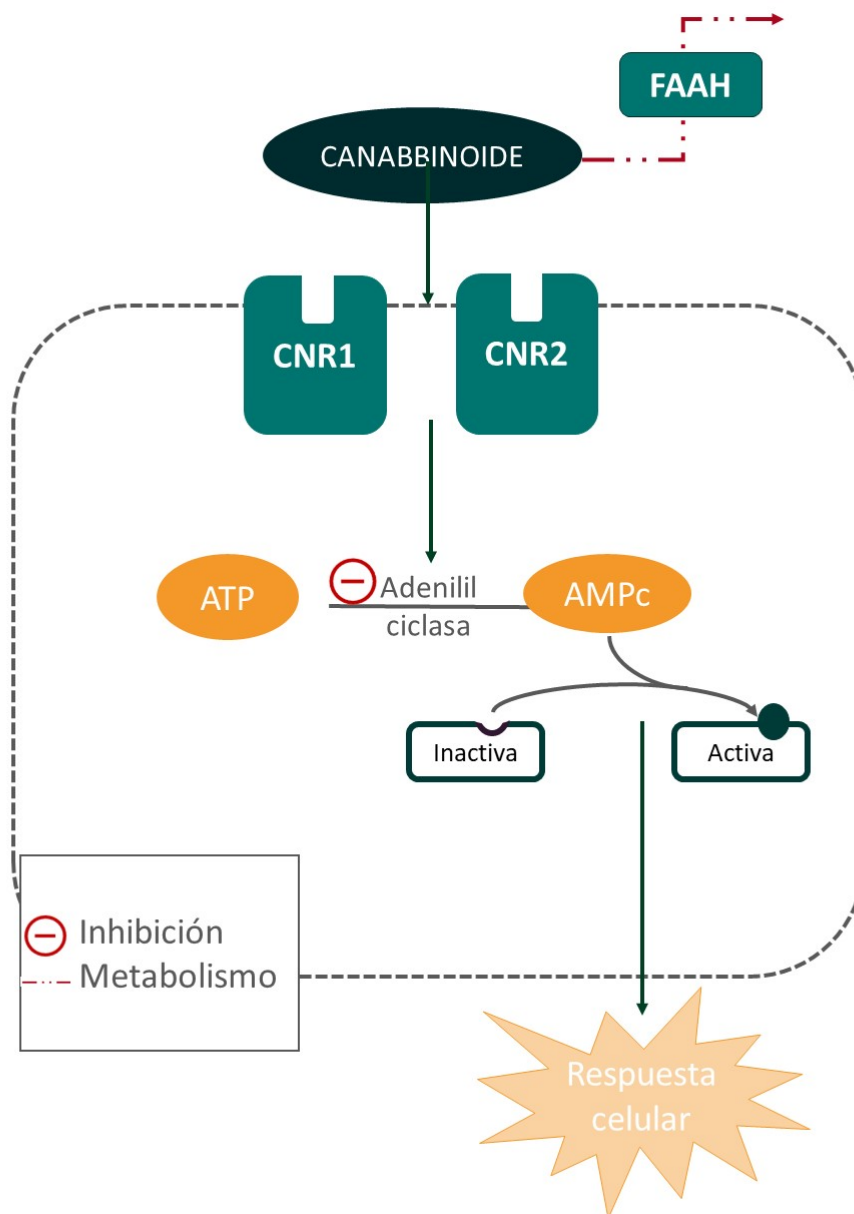


## 4. ENDOCANNABINOIDES

**RIESGO GLOBAL: BAJO**

Los receptores principales dentro del sistema endocannabinoide son los receptores CB1 y CB2, proteínas transmembrana capaces de transmitir señales extracelulares al interior de la célula cuando los cannabinoides se unen a ellos, inhibiendo la liberación de neurotransmisores como el GABA o glutamato.

El sistema endocannabinoide está involucrado en procesos de aprendizaje y memoria, emociones, adicciones, así como en el dolor y procesos neuroprotectivos.



### CNR1 rs2023239

Este gen codifica uno de los dos receptores cannabinoides. Estos receptores son miembros de la familia de receptores acoplados a proteínas G, que inhiben la actividad de la adenilato ciclasa de forma dependiente de la dosis, estereoselectiva y sensible a la toxina pertussis. Están implicados en los efectos del sistema nervioso central inducidos por los cannabinoides como las alteraciones del estado de ánimo y la cognición. El genotipo TT se ha asociado a una función del CNR1 normal, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**TT**

Riesgo:



### FAAH rs324420

Este gen codifica una proteína responsable de la hidrólisis de varias amidas de ácidos grasos primarios y secundarios, incluidos los compuestos neuromoduladores anandamida y oleamida. El genotipo CC se ha asociado con una actividad normal del FAAH por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**CC**

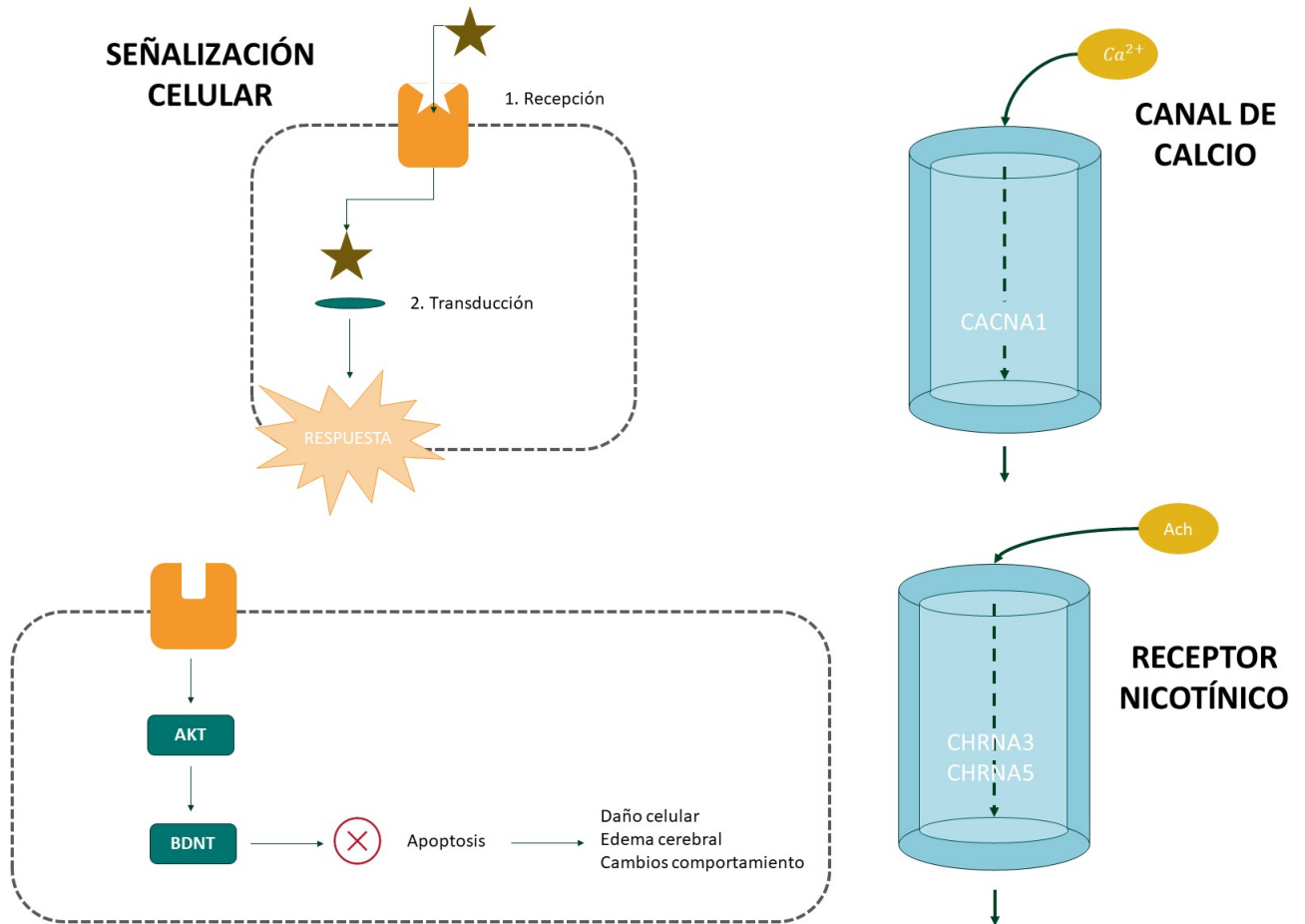
Riesgo:



## 5. SEÑALIZACIÓN CELULAR

**RIESGO GLOBAL: ALTO**

La señalización celular es el proceso por el cual la célula responde a sustancias como hormonas o neurotransmisores cuando estas se unen a sus receptores. Las señales son transmitidas de una célula a otra produciendo una respuesta celular específica. Una señalización celular normal es importante para la correcta comunicación entre neuronas y la supervivencia neuronal. Alteraciones en estas rutas afectan a la memoria y suponen una alteración del estado de ánimo, como por ejemplo el trastorno bipolar.



### FAAH rs324420

Este gen codifica una proteína responsable de la hidrólisis de varias amidas de ácidos grasos primarios y secundarios, incluidos los compuestos neuromoduladores anandamida y oleamida. El genotipo CC se ha asociado con una actividad normal del FAAH por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**CC**

Riesgo:



### AKT1 rs2494732

Este gen codifica uno de los tres miembros de la familia de las proteínas cinasas de serina-treonina AKT, las cuales son fosforiladas por la fosfoinositida 3-cinasa. La AKT/PI3K es un componente clave de muchas vías de señalización que implican la unión de ligandos de membrana, regulando funciones celulares, como la proliferación celular, la supervivencia, el metabolismo y la angiogénesis. El alelo C está asociado con una alteración de la función del gen AKT1, por lo que supone un riesgo bajo para el desarrollo de comportamientos psicóticos.

Genotipo  
paciente:  
**TC**

Riesgo:



### ANK3 rs1938526

Las anquirinas son una familia de proteínas que desempeñan papeles clave en actividades como la motilidad celular, la activación, la proliferación, el contacto y el mantenimiento de dominios especializados de membrana. El genotipo AA se ha asociado a una señalización celular normal, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**AA**

Riesgo:



### ANK4 rs10994336

Las anquirinas son una familia de proteínas que desempeñan papeles clave en actividades como la motilidad celular, la activación, la proliferación, el contacto y el mantenimiento de dominios especializados de membrana. El genotipo CC se ha asociado con datos normales en el axioma, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**CC**

Riesgo:



### BDNF rs6265

Este gen codifica un miembro de la familia de proteínas del factor de crecimiento nervioso. La unión de esta proteína a su receptor asociado promueve la supervivencia neuronal en el cerebro adulto. Este gen puede desempeñar un papel en la regulación de la respuesta al estrés y en la biología de los trastornos del estado de ánimo. El genotipo CC se ha asociado con una función del BDNF normal, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**CC**

Riesgo:



### CACNA1 rs1006737

Este gen codifica una subunidad alfa-1 de un canal de calcio dependiente de voltaje. Los canales de calcio median la entrada de iones de calcio en la célula tras la polarización de la membrana. El alelo A está asociado con una alteración del gen por lo que supone un riesgo medio en el desarrollo de depresión, esquizofrenia y trastorno bipolar.

Genotipo  
paciente:  
**AA**

Riesgo:



**CHRNA3 | CHRNA5 rs16969968**

Este locus codifica un miembro de la familia de proteínas del receptor nicotínico de acetilcolina. Este locus codifica una subunidad de tipo alfa, ya que contiene residuos de cisteína adyacentes característicos. La proteína codificada es un canal iónico activado por ligando que desempeña un papel en la neurotransmisión. El alelo A está asociado con respuestas placenteras potenciadas por lo que el paciente presenta un riesgo bajo en el desarrollo de dependencias a sustancias adictivas como la nicotina.

Genotipo  
paciente:  
**GA**

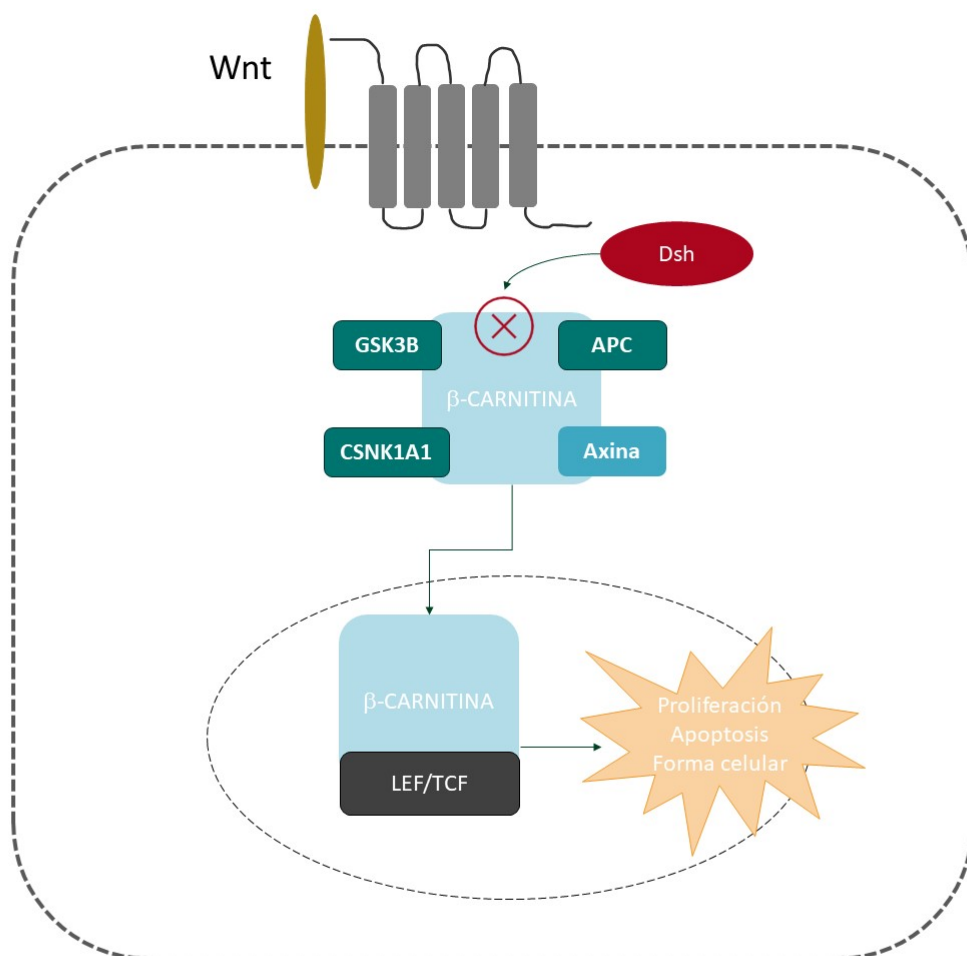
Riesgo:



## 6. SEÑALIZACIÓN WNT

### RIESGO GLOBAL: NEUTRO

La señalización Wnt es una vía de señalización celular muy conservada y esencial tanto para la homeostasis del organismo como para la regulación de procesos como la proliferación y diferenciación celular. Involucra la acumulación de la proteína beta-catenina en el núcleo de la célula, actuando como factor de transcripción para la regulación de la expresión de genes involucrados en la proliferación celular y desarrollo.



La unión de un ligando Wnt desencadena una serie de señales intracelulares que conducen a la desestabilización del complejo multiproteico de destrucción. Esto permite la acumulación citosólica de  $\beta$ -catenina y su migración al núcleo, donde se une a los factores LEF/TCF. Se produce así la transcripción de los genes blanco de la vía a partir del complejo LEF/TCF/ $\beta$ -catenina.

### APC rs2546110 | rs3846716

Este gen codifica una proteína supresora de tumores que actúa como antagonista de la vía de señalización Wnt, además de intervenir en otros procesos como la migración y adhesión celular, la activación transcripcional y apoptosis. El alelo G está asociado con una alteración de la función del gen APC. El paciente presenta un riesgo medio asociado a rs2546110 y un riesgo medio para rs3846716 en el desarrollo de comportamientos psicóticos.

Genotipo  
paciente:  
**GG | GG**

Riesgo:



### GSK3B rs334555 | rs11925868

La proteína codificada por este gen es un miembro de la familia de proteínas inmunofilinas, que desempeñan un papel en la inmunoregulación y los procesos celulares básicos que implican el plegamiento y tráfico de proteínas. El alelo C se ha asociado con una alteración en la regulación del GSK3B, por lo que supone un riesgo medio para el marcador rs334555 y un riesgo bajo para rs11925868 en el desarrollo de trastornos del estado del ánimo como la depresión o trastorno bipolar.

Genotipo  
paciente:  
**CC | CA**

Riesgo:



### CSNK1A1 rs10045427

Permite la actividad de la proteína serina/treonina quinasa. Interviene en varios procesos, como la regulación negativa de la vía de señalización canónica Wnt, la fosforilación de peptidil-serina y la regulación positiva del proceso catabólico proteasómico de proteínas dependiente de ubiquitina. El alelo C está asociado a una alteración en la actividad de CSNK1A1 por lo que supone un riesgo bajo en el desarrollo de trastornos del ánimo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**AC**

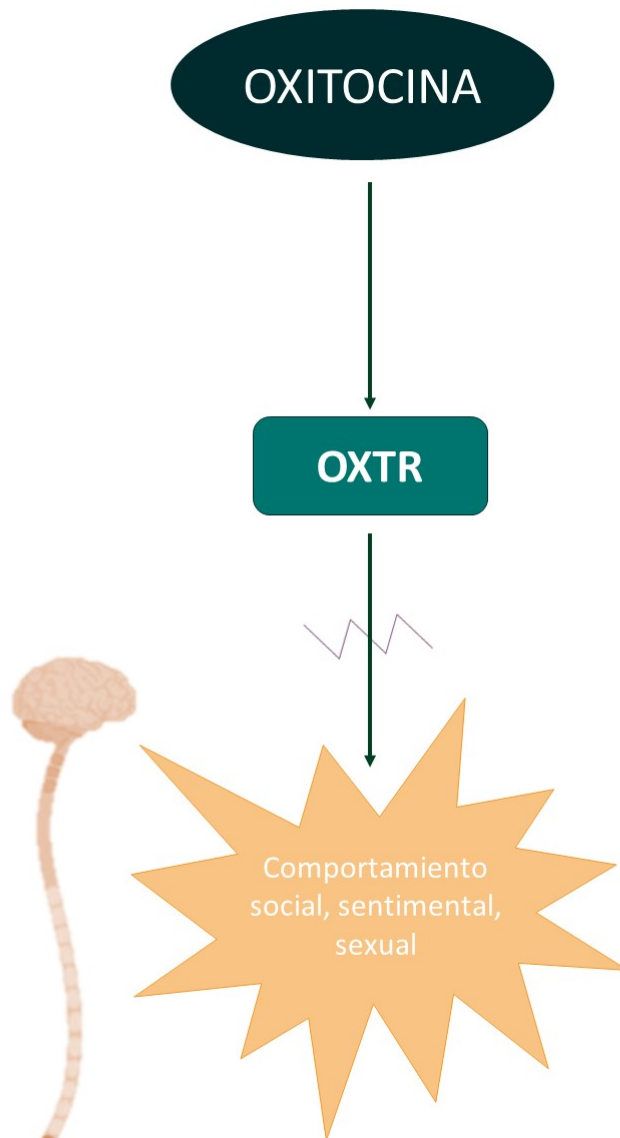
Riesgo:



## 7. RESPUESTA AL ESTRÉS

**RIESGO GLOBAL: BAJO**

La respuesta al estrés es un conjunto de respuestas fisiológicas y conductuales que el cuerpo experimenta cuando se enfrentan a estímulos estresantes del exterior. Es una respuesta necesaria para la adaptación al entorno. Esta mediado por diferentes sistemas como el sistema nervioso autónomo, el sistema endocrino, inmunológico o sistema nervioso central. Cuando el organismo se enfrenta a un estrés crónico, puede derivar en trastornos del estado del ánimo como ansiedad o depresión.



### FKBP5 rs1360780

La proteína codificada por este gen es un miembro de la familia de proteínas inmunofilinas, que desempeñan un papel en la inmunoregulación y en procesos celulares básicos que implican el plegamiento y el tráfico de proteínas. Esta proteína codificada es una cis-trans prolil isomerasa que se une a los inmunosupresores FK506 y rapamicina. Se cree que media en la inhibición de la calcineurina. El genotipo FKBP5 se ha asociado con una actividad normal del FKBP5 por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**CC**

Riesgo:



### OXTR rs53576

La proteína codificada por este gen pertenece a la familia de los receptores acoplados a proteínas G y actúa como receptor de la oxitocina. Su actividad está mediada por proteínas G que activan un sistema de segundo mensajero fosfatidilinositol-calcio. El genotipo FKBP5 se ha asociado con una actividad normal del FKBP5 por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**AG**

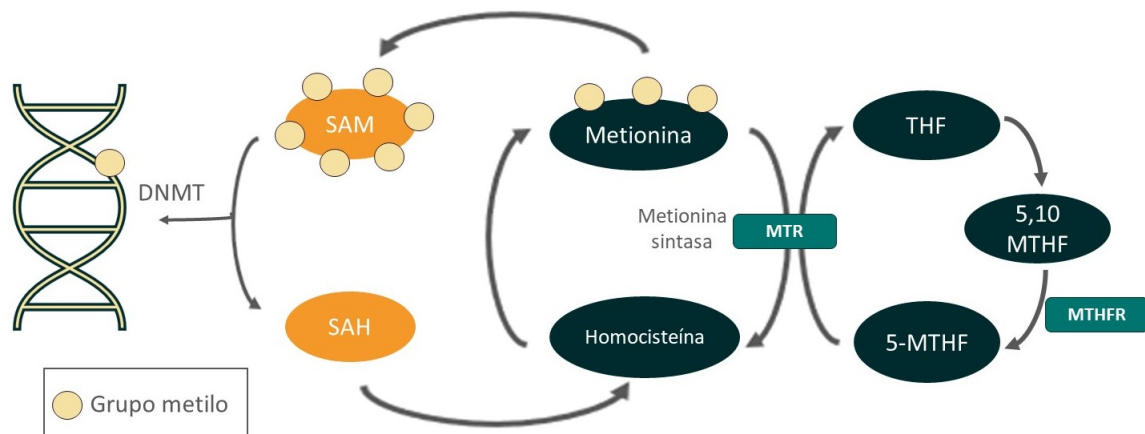
Riesgo:



## 8. METILACIÓN

**RIESGO GLOBAL: BAJO**

La metilación es un proceso en el que se añaden grupos metilo a moléculas como ADN, proteínas o lípidos. Tiene gran relevancia en el sistema nervioso, pues está implicada en la síntesis y regulación de neurotransmisores. Alteraciones en los procesos de metilación puede implicar una desregulación en la síntesis o captación de neurotransmisores, lo que puede contribuir a trastornos del estado de ánimo como depresión y ansiedad.



### MTHFR rs1801131 | rs1801133

La proteína codificada por este gen cataliza la conversión de 5,10-metilentetrahidrofolato en 5-metiltetrahidrofolato, un co-sustrato para la remetilación de homocisteína a metionina. Los alelos T (rs1801131) y G(rs1801133) se han asociado a una reducción de la actividad del MTHFR, por lo que supone un riesgo alto para el marcador rs1801131 y no posee riesgo relacionado con rs1801133 para el aumento de trastornos del estado de ánimo en el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**TT | AA**

Riesgo:



### MTR rs1805087

Este gen codifica la 5-metiltetrahidrofolato-homocisteína metiltransferasa. Esta enzima, también conocida como metionina sintasa dependiente de cobalamina, cataliza el paso final en la biosíntesis de la metionina. El genotipo AA se ha asociado con una capacidad enzimática normal por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**AA**

Riesgo:



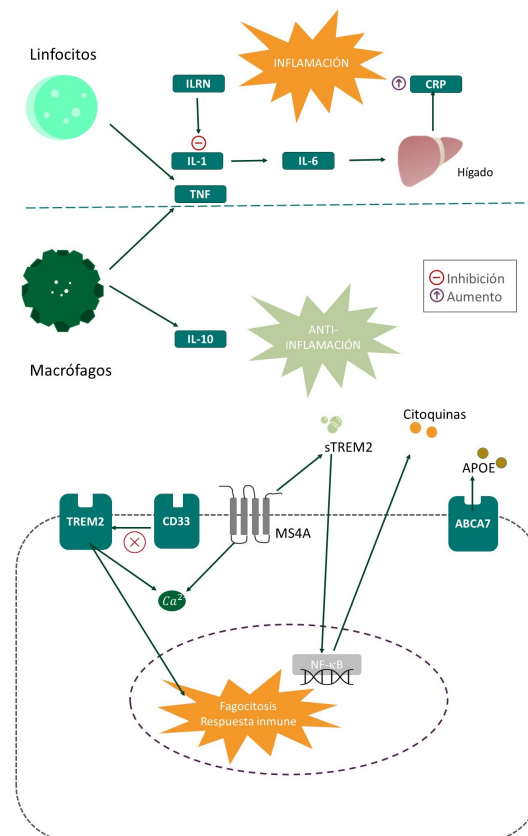
## 9. NEUROINFLAMACIÓN

### RIESGO GLOBAL: NEUTRO

La neuroinflamación es un proceso biológico que implica una respuesta inflamatoria en el sistema nervioso central, el cual comprende el cerebro y la médula espinal. Este proceso puede ser desencadenado por diversas causas, como infecciones, lesiones, trastornos autoinmune o estrés oxidativo.

Es un proceso mediado principalmente por la microglía y los astrocitos, los cuales liberan citoquinas y otras moléculas inflamatorias que pueden contribuir a la degeneración neuronal y al deterioro de la función cerebral.

Un estado de inflamación prolongado en el sistema nervioso central puede alterar los sistemas de señalización y alterar los mecanismos que regulan el estado de ánimo, pudiendo ser el causante de trastornos psiquiátricos como la depresión y ansiedad, además de estar relacionado con enfermedades neurodegenerativas como el Alzheimer o Parkinson.



### IL1A rs17561 | rs1800587

La proteína codificada por este gen es un miembro de la familia de citoquinas interleucina 1, una citoquina pleiotrópica implicada en diversas respuestas inmunitarias, procesos inflamatorios y hematopoyesis. El alelo A se ha asociado con una mayor actividad de la IL1-A, por lo que supone un riesgo medio para el marcador rs17561 y un riesgo medio para rs1800567 en el desarrollo de alteraciones neuroinflamatorias, alteraciones del estado del ánimo y depresión en el paciente.

Genotipo paciente:  
**CA | GA**

Riesgo:



### IL1B rs1143634 | rs16944

La proteína codificada por este gen es un miembro de la familia de citoquinas interleucina 1, una citoquina pleiotrópica implicada en diversas respuestas inmunitarias, procesos inflamatorios y hematopoyesis. Los alelos A (rs1143634) y G (rs16944) se han asociado con una mayor actividad de la IL1-B por lo que suponen un riesgo alto para el marcador rs1143634 y un riesgo alto para rs16944 para el desarrollo de alteraciones neuroinflamatorias, alteraciones del estado del ánimo y depresión en el paciente.

Genotipo paciente:  
**GG | GG**

Riesgo:



### IL1RN rs419598

La proteína codificada por este gen es un miembro de la familia de la citoquina interleucina 1. Esta citoquina es un importante mediador de la respuesta inflamatoria y participa en diversas actividades celulares, como la proliferación celular, la diferenciación y la apoptosis. El alelo T se ha asociado con una mayor actividad del IL1-RN por lo que supone un riesgo medio para el desarrollo de alteraciones neuroinflamatorias, alteraciones del estado del ánimo y depresión en el paciente.

Genotipo paciente:  
**TT**

Riesgo:



### IL-6 rs1800795

Este gen codifica una citocina que interviene en la inflamación y la maduración de los linfocitos B. La proteína se produce principalmente en sitios de inflamación aguda y crónica, donde se secreta al suero e induce una respuesta inflamatoria transcripcional a través del receptor de interleucina 6. El alelo C se ha relacionado con niveles más bajos de IL-6 por lo que el paciente presenta un riesgo bajo en el desarrollo de Alzheimer.

Genotipo  
paciente:  
**CG**

Riesgo:



### IL-10 rs1800896

Este gen codifica una citocina que interviene en la inflamación y la maduración de los linfocitos B, teniendo un efecto antiinflamatorio en el organismo. El alelo T se ha asociado con una reducción de los niveles de IL10, por lo que supone un riesgo bajo para el desarrollo de alteraciones neuroinflamatorias, alteraciones del estado del ánimo y depresión en el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**TC**

Riesgo:






### TNFA rs1800629

Este gen codifica una citocina proinflamatoria multifuncional que pertenece a la superfamilia del factor de necrosis tumoral (TNF). Esta citocina es secretada principalmente por los macrófagos. Puede unirse a sus receptores TNFRSF1A/TNFR1 y TNFRSF1B/TNFR2 y, por tanto, funcionar a través de ellos. El genotipo GG se ha asociado con una expresión del TNFA normal, por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**GG**

Riesgo:



<b>CD33 rs3865444</b>	
<p>Este gen activa la unión a las proteínas fosfatasa y ácido siálico. Interviene en procesos como la regulación negativa de la producción de citoquina y activación de monocitos, así como en la regulación positiva de la actividad de la proteína tirosina fosfatasa. El genotipo CC se ha asociado con una actividad normal de CD33 por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.</p>	<p style="text-align: center;">Genotipo paciente: <b>CC</b></p> <hr/> <p style="text-align: center;">Protección:</p> <div style="text-align: center;">  </div>
<b>MS4A rs744373</b>	
<p>Codifica un dominio de proteínas de membrana que expresan patrones de expresión únicos entre las células hematopoyéticas y los tejidos no linfoides. Codifica además, una molécula de superficie de los linfocitos B que desempeña un papel en el desarrollo y diferenciación en células plasmáticas. El genotipo AA se ha asociado con una actividad normal del MS4A por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.</p>	<p style="text-align: center;">Genotipo paciente: <b>AA</b></p> <hr/> <p style="text-align: center;">Riesgo:</p> <div style="text-align: center;">  </div>
<b>TREM2 rs14332484</b>	
<p>Este gen codifica una proteína de membrana que forma un complejo de receptor de señalización con la proteína de unión a tirosina quinasa. La proteína codificada actúa durante una respuesta inmunitaria y puede estar implicada en la inflamación crónica al desencadenar la producción de citoquinas. El genotipo CC se ha asociado con una expresión del TREM2 normal por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.</p>	<p style="text-align: center;">Genotipo paciente: <b>CC</b></p> <hr/> <p style="text-align: center;">Riesgo:</p> <div style="text-align: center;">  </div>

## CRP rs1205

La proteína codificada por este gen pertenece a la familia de las pentraxinas, implicadas en la activación y amplificación del complemento a través de la comunicación con las moléculas de reconocimiento de patrones de iniciación, pero también en la regulación a través del reclutamiento de reguladores del complemento. El genotipo TT se ha asociado con una función normal del CRP por lo que no supone un incremento del riesgo para el paciente.

Genotipo  
paciente:  
**TT**

Riesgo:



## RESUMEN DE RESULTADOS

En la siguiente tabla se muestran las variantes detectadas en el paciente y el impacto que estas suponen:

Proceso biológico	Gen	Variante	Genotipo referencia	Genotipo paciente	Riesgo
Dopaminérgico	DRD1	rs4532	TT	CT	
Dopaminérgico	DRD1	rs5326	CC	CC	
Dopaminérgico	DRD2	rs1800497	CC	GG	
Dopaminérgico	DRD3	rs6280	CC	TT	
Dopaminérgico	DRD4	rs1800955	TT	TC	
Dopaminérgico	COMT	rs4680	GG	AA	
Dopaminérgico	OPRM1	rs1799971	AA	AA	
Serotoninérgico	1A-HTR1A	rs6295	CC	CG	
Serotoninérgico	SLC6A4	rs1042173	AA	CC	
GABAérgico	GABRA2	rs279858	TT	TC	
Endocannabinoide	CNR1	rs2023239	TT	TT	
Endocannabinoide	FAAH	rs324420	CC	CC	
Señalización celular	AKT1	rs2494732	TT	TC	
Señalización celular	ANK3	rs1938526	AA	AA	
Señalización celular	ANK4	rs10994336	CC	CC	
Señalización celular	BDNF	rs6265	CC	CC	
Señalización celular	CACNA1	rs1006737	GG	AA	
Señalización celular	CHRNA3	rs16969968	GG	GA	
Señalización celular	CHRNA5	rs16969968	GG	GA	
Señalización Wnt	APC	rs2546110	AA	GG	
Señalización Wnt	APC	rs3846716	AA	GG	
Señalización Wnt	GSK3B	rs334555	CC	CC	
Señalización Wnt	GSK3B	rs11925868	AA	CA	
Señalización Wnt	CSNK1A1	rs10045427	AA	AC	
Respuesta al estrés	FKBP5	rs1360780	CC	CC	
Respuesta al estrés	OXTR	rs53576	GG	AG	
Metilación	MTHFR	rs1801131	CC	TT	
Metilación	MTHFR	rs1801133	CC	AA	
Metilación	MTR	rs1805087	AA	AA	
Neuroinflamación	IL1A	rs17561	GG	CA	
Neuroinflamación	IL1A	rs1800587	CC	GA	
Neuroinflamación	IL1B	rs1143634	CC	GG	

Neuroinflamación	IL1B	rs16944	AA	GG	
Neuroinflamación	IL1RN	rs419598	CC	TT	
Neuroinflamación	IL-6	rs1800795	GG	CG	
Neuroinflamación	IL-10	rs1800896	GG	TC	
Neuroinflamación	TNFA	rs1800629	GG	GG	
Neuroinflamación	CD33	rs3865444	TT	CC	
Neuroinflamación	MS4A	rs744373	TT	AA	
Neuroinflamación	TREM2	rs143332484	CC	CC	
Neuroinflamación	CRP	rs1205	CC	TT	

## GLOSARIO

- **Ácidos grasos:** moléculas constituidas por lípidos que se forman a partir de una cadena de hidrógeno y carbono lineal.
- **Adenil ciclasa:** enzima intracelular que cataliza la conversión de adenosintrifosfato (ATP) en adenosinmonofosfato cíclico (AMPc), desempeñando un papel esencial en la activación de receptores de membrana.
- **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.
- **Amida:** compuesto orgánico que resulta de sustituir un átomo de hidrógeno del amoníaco o de las aminas por un acilo.
- **Aminoácido:** unidad base que actúa como estructura fundamental de las proteínas.
- **Astrocito:** célula de aspecto estrellado, que pertenece a la neuroglía del sistema nervioso central.
- **Célula:** unidad estructural y funcional básica de la vida.
- **Espacio sináptico:** espacio entre el extremo de una neurona y otra célula.
- **Fosforilación:** fase de la transformación de la glucosa en glucógeno.
- **Gen:** segmento de ADN que representa la unidad de información hereditaria.
- **Heterocigoto:** cuando los dos alelos de un mismo gen son distintos.
- **Homocigoto:** cuando los dos alelos de un mismo gen son iguales.
- **Microglía:** células del sistema nervioso central que funcionan como elementos del sistema inmunológico, protegiendo al organismo de agresiones externas e internas.
- **Neuromodulador:** tipo de neurotransmisor nervioso implicado en la modulación del funcionamiento de las distintas estructuras cerebrales.
- **Neurotransmisor:** sustancia química que se encuentra en el cerebro y el sistema nervioso central jugando un papel fundamental en la comunicación entre las células nerviosas o neuronas.
- **Péptido:** molécula que contiene dos o más aminoácidos
- **Proteína G:** familia de proteínas caracterizadas por la fijación de GTP (Guanosín trifosfato) y su posterior hidrólisis a GDP (Guanosín difosfato) durante su ciclo funcional.

## TECNOLOGÍA

La tecnología de **DNA Microarray** consiste en una superficie sólida con reacciones microscópicas (micro-reacciones) 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).

## CALIDAD

El laboratorio de análisis cuenta con procedimientos estándar y eficaces para proteger contra los problemas técnicos y operativos. Sin embargo, los resultados pueden verse alterados debido a problemas con la toma de muestra (contaminación) y etiquetado (identificación), retraso en la recepción de la muestra en el laboratorio (integridad), entre otros problemas. Esto podría conducir a la nulidad de los resultados del test. En tales casos, se solicitaría al paciente la repetición de todo el proceso para la realización del test. Como ocurre con todas las pruebas de análisis clínico, hay una pequeña posibilidad de que el laboratorio pueda reportar información inexacta. Si existiera sospecha de un error sobre el genotipo detectado se podría solicitar un análisis de verificación.



Genetics for people



## Contacto:

Parque Científico  
Universidad de Valencia

C/ Agustín Escardino Benlloch, 9  
Paterna, Valencia

(+34)96 321 77 58  
info@overgenes.com

[www.overgenes.com](http://www.overgenes.com)