



Genetics for people

»» Test Genético Sarcopenia

My Prevention

SARCOPENIA

SARCOPENIA

1- Información sobre la Sarcopenia

La **sarcopenia** es un trastorno músculo-esquelético generalizado y progresivo que conlleva la **pérdida acelerada de masa y función muscular**. Está fuertemente asociada con deterioro funcional, caídas, fragilidad (mayor riesgo de fracturas óseas) y mortalidad. Ocurre comúnmente como un proceso relacionado con el envejecimiento y está influenciado tanto por factores genéticos como de estilo de vida que acontecen a lo largo de la vida. También puede ocurrir en personas de mediana edad en asociación con una variedad de condiciones.

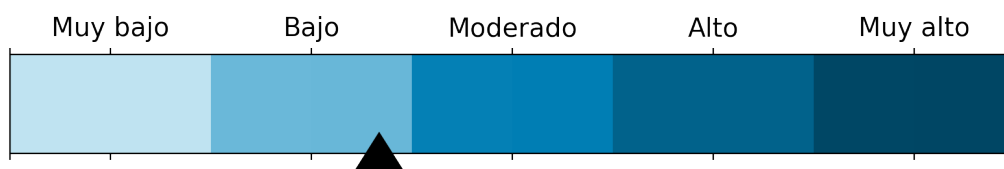
2- Resultado genético

En este apartado se muestra la distribución de tu perfil genético analizado para el test de *MySarcopenia*. Por norma general, se clasifican como benignas y malignas aquellas variantes que no influyen en la enfermedad o provocan efectos no deseados respectivamente. En cuanto a los heterocigotos, recalcar que su efecto es más complejo de determinar, puesto que dependiendo de el tipo de herencia que siga el alelo mutado, el efecto puede ser distinto.

En el caso de la herencia dominante, en la que un solo alelo mutado puede ser suficiente para manifestar la enfermedad, el efecto del alelo mutado en el heterocigoto puede ser evidente. Por otro lado, en la herencia recesiva, donde se necesitan dos copias del alelo mutado para manifestar la enfermedad, el efecto del alelo mutado en el heterocigoto puede ser menos evidente, pero aún así puede tener un impacto en la salud del individuo. Es importante tener en cuenta que los resultados de este análisis genético son una herramienta de ayuda en la prevención y manejo de la sarcopenia, pero siempre se deben interpretar en conjunto con otros factores de riesgo y bajo la supervisión de un profesional de la salud.

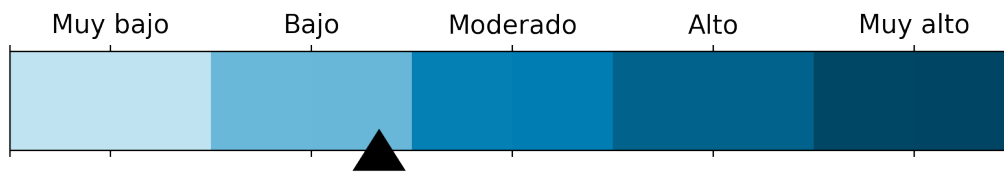
3- Tu predisposición genética

A continuación, te indicamos tu predisposición genética a desarrollar Sarcopenia:



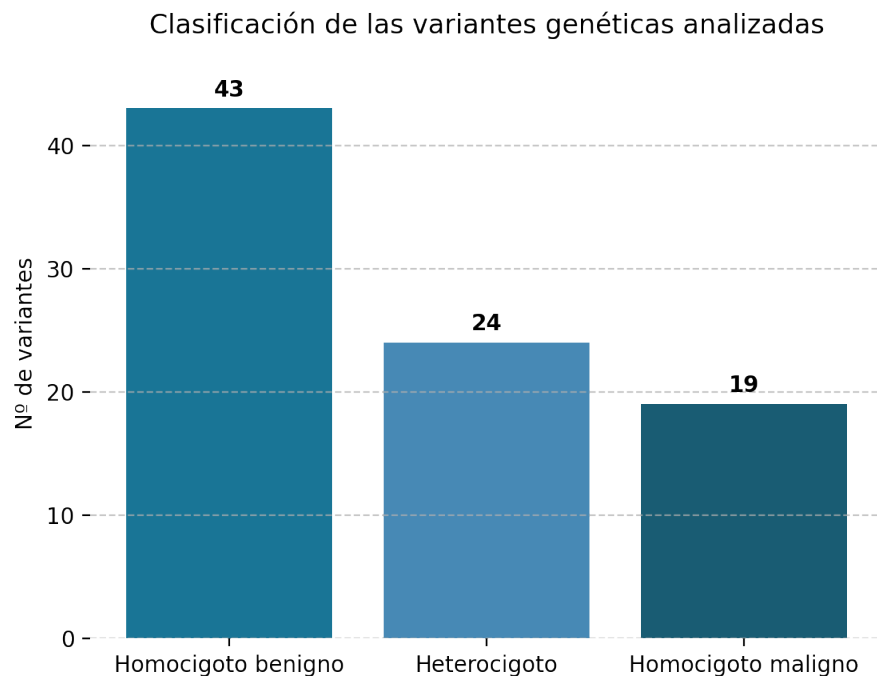
4- Tu predisposición total a desarrollar sarcopenia considerando el factor multiescala

A continuación, te indicamos tu predisposición total a desarrollar Sarcopenia basado en tu predisposición genética e índice de masa corporal:



5- Tus marcadores implicados en el riesgo de desarrollar sarcopenia

Seguidamente, se muestra el impacto que tiene tu perfil genético en la predisposición a desarrollar la enfermedad.



6- Tu conclusión

Presentas una **predisposición genética baja** a desarrollar sarcopenia en base a las variantes genéticas analizadas. Por lo que, de acuerdo a tus resultados genéticos, es **poco probable que desarrolles sarcopenia**.

No obstante, el origen de la sarcopenia es multifactorial y está muy asociado al proceso natural del envejecimiento. En caso de que presentes alguno de los síntomas asociados, descritos en el anexo I, es recomendable que te pongas en contacto con tu especialista para solicitar más información y llevar a cabo otras pruebas para confirmar el diagnóstico, así como obtener unas correctas pautas de tratamiento.

A continuación te indicamos los principales factores que aceleran la pérdida de masa muscular y qué medidas puedes adoptar a nivel preventivo:

- Estilo de vida sedentario: **realizar actividad física** con regularidad puede reducir las posibilidades de desarrollar sarcopenia. Ésta es una de las mejores estrategias de prevención. Practicar al menos media hora de ejercicio moderado cada día, como caminar, trotar o correr ayuda a mantener al organismo activo y además tiene numerosos beneficios para la salud.
- Dieta desequilibrada: una **alimentación equilibrada** con calorías y proteínas suficientes evita la pérdida de peso y su consiguiente reducción de masa muscular. Para ayudar a prevenir la sarcopenia, los expertos recomiendan consumir entre 25-30 g de proteína en cada una de las 3 comidas del día y ácidos grasos omega-3. Por otro lado, en el caso de tener deficiencia de vitamina D, la suplementación puede aumentar la fuerza muscular.
- Estado inflamatorio: se debe prestar atención a los **procesos inflamatorios** producidos por lesiones o enfermedades crónicas o de larga duración. Distintos estudios asocian los niveles sanguíneos elevados de proteína C reactiva (indicador de inflamación) con la sarcopenia.
- Estrés: la sarcopenia es más frecuente cuando se producen condiciones que aumentan el estrés, como cuando se producen enfermedades crónicas.

ANEXO 1: INFORMACIÓN SOBRE LA SARCOPENIA

1- Síntomas frecuentes

Los síntomas asociados a la sarcopenia son muy diversos. A pesar de ello, la mayoría están relacionados con la pérdida de masa muscular y debilidad. A continuación, se muestran los síntomas más comunes:

SINTOMATOLOGÍA		
Debilidad muscular	Dificultad para realizar actividades diarias (caminar, subir escaleras, etc.)	Cansancio Pérdida de resistencia
Falta de equilibrio	Disminución del tamaño muscular	Pérdida de elasticidad de los tejidos

2- Links de interés

- National Institute of Health: [nih.gov](https://www.nih.gov)
- Federación Española de Reumatología: [inforeuma.com](https://www.inforeuma.com)
 - Dossier Informativo sobre la Sarcopenia: [inforeuma.com](https://www.inforeuma.com)
- Sociedad Española de Reumatología: [ser.es](https://www.ser.es)
- Healthline Media (Síntomas, Causas, Tratamiento y Prevención): [healthline.com](https://www.healthline.com)
- Healthline Media (¿Cómo combatir la sarcopenia?): [healthline.com](https://www.healthline.com)

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.

MySarcopenia no es un informe médico. Estos resultados **NO** deben ser interpretados como una herramienta de diagnóstico, tampoco indican si una persona padece sarcopenia, tan sólo informa de la predisposición genética de cada individuo a desarrollarla.

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.
- **Célula:** unidad estructural y funcional básica de la vida.
- **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.
- **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.
- **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.

