



Genetics for people

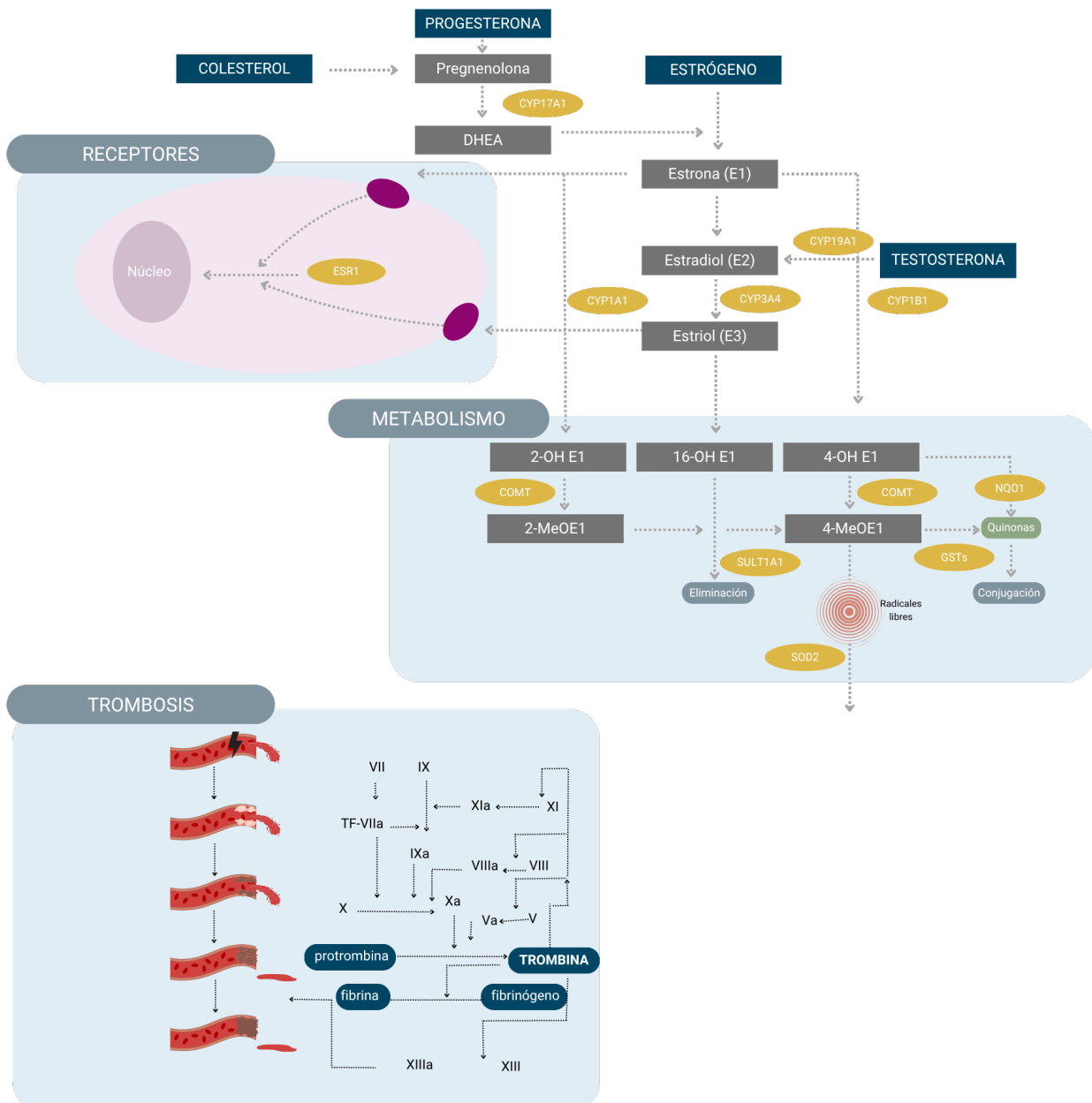
## »» Test Genético Estrógenos

# My *Estrogens*

El test genético MyEstrogen ofrece una visión completa del papel que juega la genética en el equilibrio hormonal femenino. A través de este análisis se estudian:

- 1. Metabolismo de estrógenos:** se identifican genes que influyen en la capacidad del organismo para transformar y eliminar los estrógenos, un proceso clave para mantener niveles hormonales adecuados y reducir la acumulación de metabolitos dañinos.
- 2. Receptores de estrógenos:** se evalúan genes que median la acción de estas hormonas en los tejidos. Variaciones en los genes de los receptores pueden condicionar la eficacia de terapias hormonales sustitutivas y la respuesta del organismo a los estrógenos.
- 3. Riesgo de trombosis:** se incluyen genes relacionados con trombosis, un aspecto fundamental a considerar en mujeres que valoran tratamientos hormonales.

Este estudio permite personalizar la atención médica, orientar decisiones sobre terapias de reemplazo hormonal y ofrecer información clave para la prevención de enfermedades asociadas al desequilibrio hormonal y al riesgo cardiovascular.



# RIESGO GLOBAL

## METABOLISMO DE ESTRÓGENOS

Gen	Metabolizador	Impacto Clínico
CYP1A1	NORMAL	Formación 2-OH normal
CYP1B1	LENTO	Menor formación 4-OH
CYP3A4	NORMAL	Formación 16-OH normal

## RECEPTORES DE ESTRÓGENOS: Desfavorable

Presentas un polimorfismo asociado a resistencia, esto puede traducirse en menor eficacia de la terapia de reemplazo hormonal y mayor riesgo de efectos adversos

## TROMBOSIS: Riesgo Limitado

No se han encontrado variantes de riesgo estudiadas en el desarrollo de trombosis

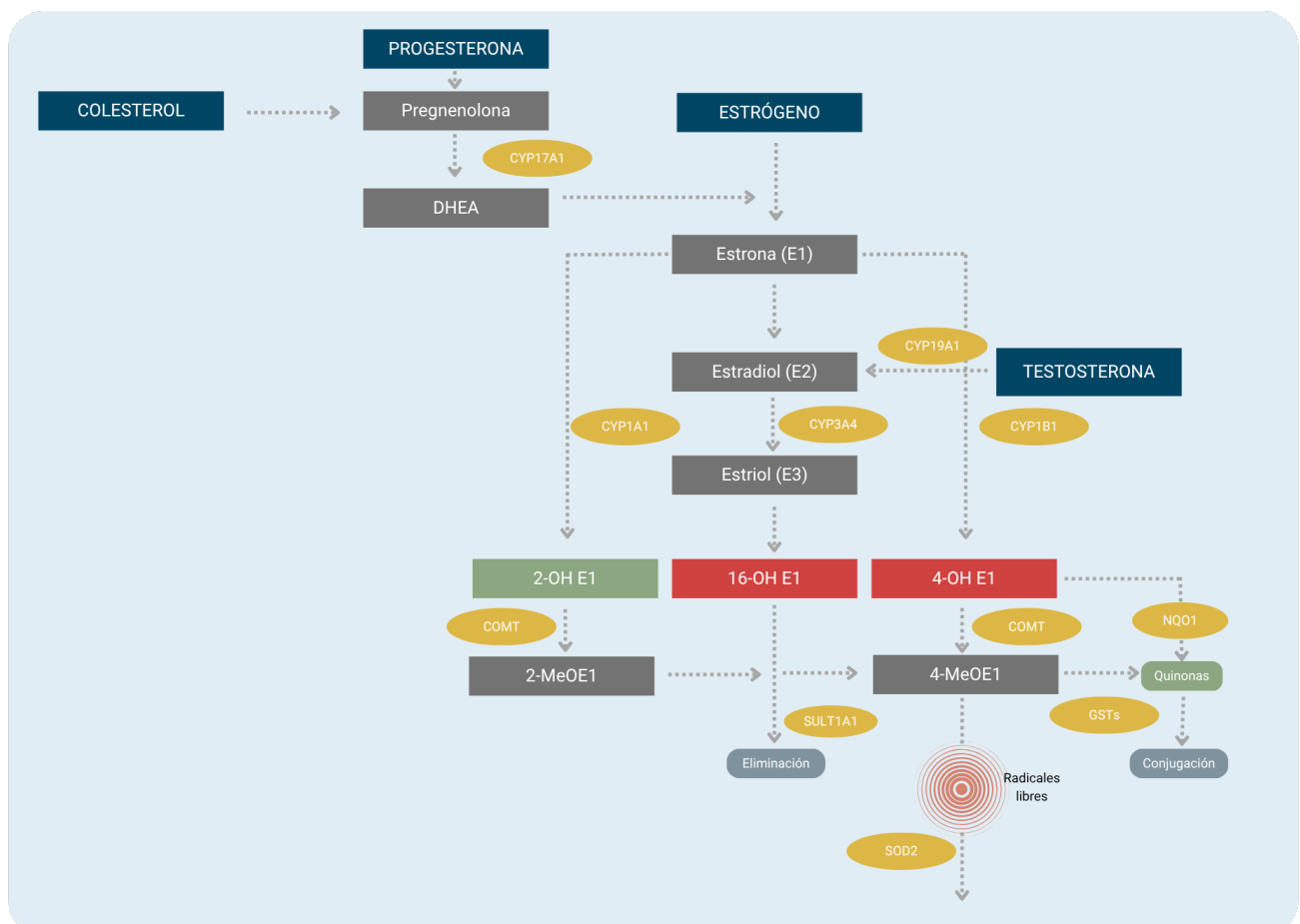
# METABOLISMO DE ESTRÓGENOS

El metabolismo de los estrógenos es un proceso clave para mantener el equilibrio hormonal y reducir el riesgo de acumulación de metabolitos dañinos. Se lleva a cabo en dos fases principales:

- **Fase I (hidroxilación):** En esta etapa, enzimas de la familia CYP450 transforman los estrógenos en metabolitos intermedios.
- **Fase II (conjugación y metilación):** Posteriormente, los metabolitos se conjugan para facilitar su excreción por orina y heces. Un paso esencial es la metilación, que inactiva los metabolitos más reactivos y reduce su capacidad de generar daño celular.

Principales metabolitos estrogénicos:

- **2-OH-estrógenos:** considerados protectores, con menor actividad estrogénica y mayor seguridad metabólica.
- **4-OH-estrógenos:** potencialmente dañinos, ya que pueden formar radicales libres y dañar el ADN si no se metilan adecuadamente.
- **16-OH-estrógenos:** con una actividad estrogénica más potente y un efecto proliferativo que puede resultar desfavorable en exceso.



## RESULTADOS GENÉTICOS

En la siguiente tabla se muestran las variantes detectadas en el paciente. En el caso de los haplotipos se indica el tipo de metabolización basada en la actividad enzimática del mismo:

Gen	Haplotipo referencia	Haplotipo paciente	Metabolizador
CYP17A1	TT	TT	—
CYP19A1	*1/*1	*1/*1	NORMAL
CYP1A1	*1/*1	*1/*2	NORMAL
CYP1B1	*1/*1	*2/*2	LENTO
CYP3A4	*1/*1	*1/*1	NORMAL
COMT	*1/*1	*1/*2	INTERMEDIO
NQO1	Activo/Activo	Activo/Activo	NORMAL
SULT1A1	*1/*1	*2/*2	LENTO
GSTM1	*1/*1	*1/*1	NORMAL
GSTT1	*1/*1	*D/*D	LENTO
SOD2	*1/*1	*1/*1	NORMAL
MTHFR	*1/*1	*1/*2	INTERMEDIO

## RECOMENDACIONES

Gen	Alimentos o compuestos bioactivos	
	Inhibidores	Inductores
CYP1A1	Frambuesa negra, Arándanos,	Té verde, Té negro, Curcumina,
	Ácido elágico, Soja negra, Té negro, Cúrcuma	Soja, Ajo, Aceite de pesacdo, Romero, Astaxantina
CYP1B1	Resveratrol, I3C, DIM, sulforafano,	Curcumina, Vegetales Crucíferos
	Regaliz, Omega-3, NAC, Antioxidantes (A, C, E, carotenoides, cúrcuma,té verde, licopeno, flavonoides), Ácido alfa-lipoico, Curcumina, Selenio	
GSTM1	Vegetales crucíferos, allium	Vegetales apiáceos
	Cítricos, Ghee, Patata dulce,	
GSTT1	Romero, Ajo, Curcumina,	Quercetina
	Aceite de pescado, Resveratrol Soja negra, Ácido elágico, Té verde, Rooibos, honeybush	
CYP3A4	Curcumina	Resveratrol, Miricetina,
		Haba de soja, Col rizada, Pomelo, Berro de jardín
SULT1A1		<b>Evitar</b> cafeína, cacao, té, niveles altos vit. A
COMT		<b>Evitar</b> té verde
		Resveratrol, Vitamina B6 Manejo del estrés

# RECEPTORES DE ESTRÓGENOS -

## Terapia de Reemplazo Hormonal

En los procesos hormonales relacionados con la salud femenina, los receptores de estrógenos y progesterona desempeñan un papel fundamental. Estas proteínas al unirse a sus hormonas específicas, desencadenan respuestas celulares como la síntesis de proteínas y la regulación de funciones vitales.

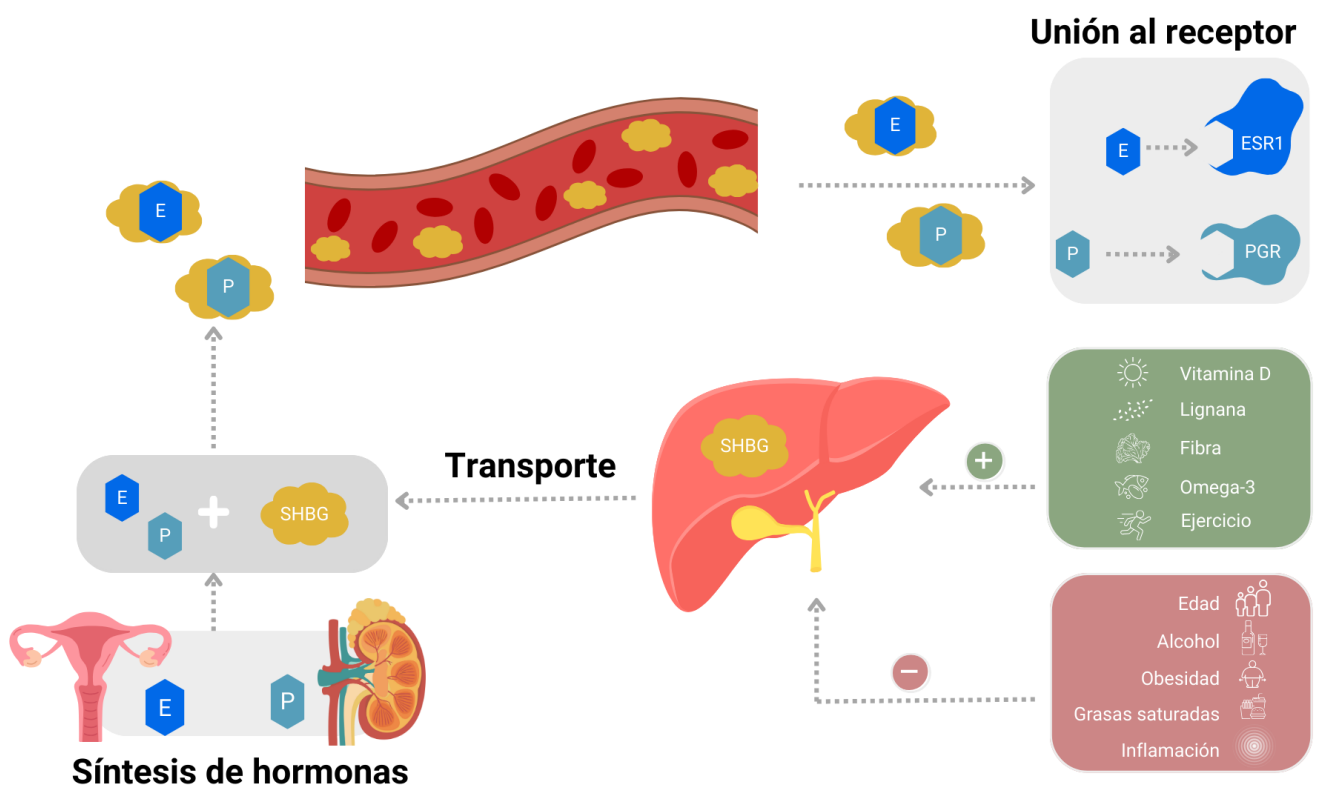
### Receptores de estrógenos (ER):

- **ESR1:** su activación promueve un efecto proliferativo, favoreciendo el crecimiento celular. Se han identificado variantes genéticas capaces de modificar la estructura del receptor. Estas alteraciones pueden cambiar la afinidad por los estrógenos y, en consecuencia, modular la eficacia de la terapia hormonal.
- **ESR2:** ejerce un efecto modulador, equilibrando la respuesta estrogénica. No se han descrito polimorfismos funcionales relevantes.

### Receptor de progesterona (PGR):

También presenta variantes genéticas que pueden influir en su función.

Aunque no se han asociado directamente con un mayor riesgo de cáncer de mama, sí se ha observado una relación con el aumento del riesgo de patologías uterinas.



## RESULTADOS GENÉTICOS

En la siguiente tabla se muestran las variantes detectadas en el paciente:

Gen	Marcador	Genotipo referencia	Genotipo paciente
ESR1	rs2234693	TT	TC
PGR	rs1042838	CC	CC

Presentas un polimorfismo asociado a resistencia, esto puede traducirse en menor eficacia de la terapia de reemplazo hormonal y mayor riesgo de efectos adversos.

## RECOMENDACIONES

Gen	Acción	Alimentos o compuestos bioactivos
ESR1	<b>Reducir</b> el aumento de receptores alfa (proliferativos)	<p><b>Reducir</b> el consumo de alimentos proinflamatorios como el alcohol, carne procesada y embutidos, trigo, azúcar blanco, edulcorantes y aditivos.</p> <p><b>Evitar</b> xenoestrógenos y/o disruptores endocrinos: BPA-bisfenol, acroleína (productos a la brasa, barbacoa o fritos), amalgamas de mercurio, bencenos y etilbencenos, epóxidos, herbicidas y pesticidas, HPA, quinonas, humo del tabaco, etc.</p> <p><b>Consumir</b> chucrut y col, fitoestrogenos, naringenina, Reishi, indol 3 carbinol y di indol metano.</p>
PGR	<b>Aumentar</b> la acción moduladora de los receptores beta (antiproliferativos)	<p><b>Dieta antiinflamatoria:</b> Verduras de hoja verde y hortalizas, frutos rojos, legumbres, pescado, frutos secos, semillas, aceite oliva virgen extra, especias, etc.</p> <p><b>Consumir</b> regaliz , kudzu, ruibarbo o sauzgatillo, lignanos o salvia.</p>

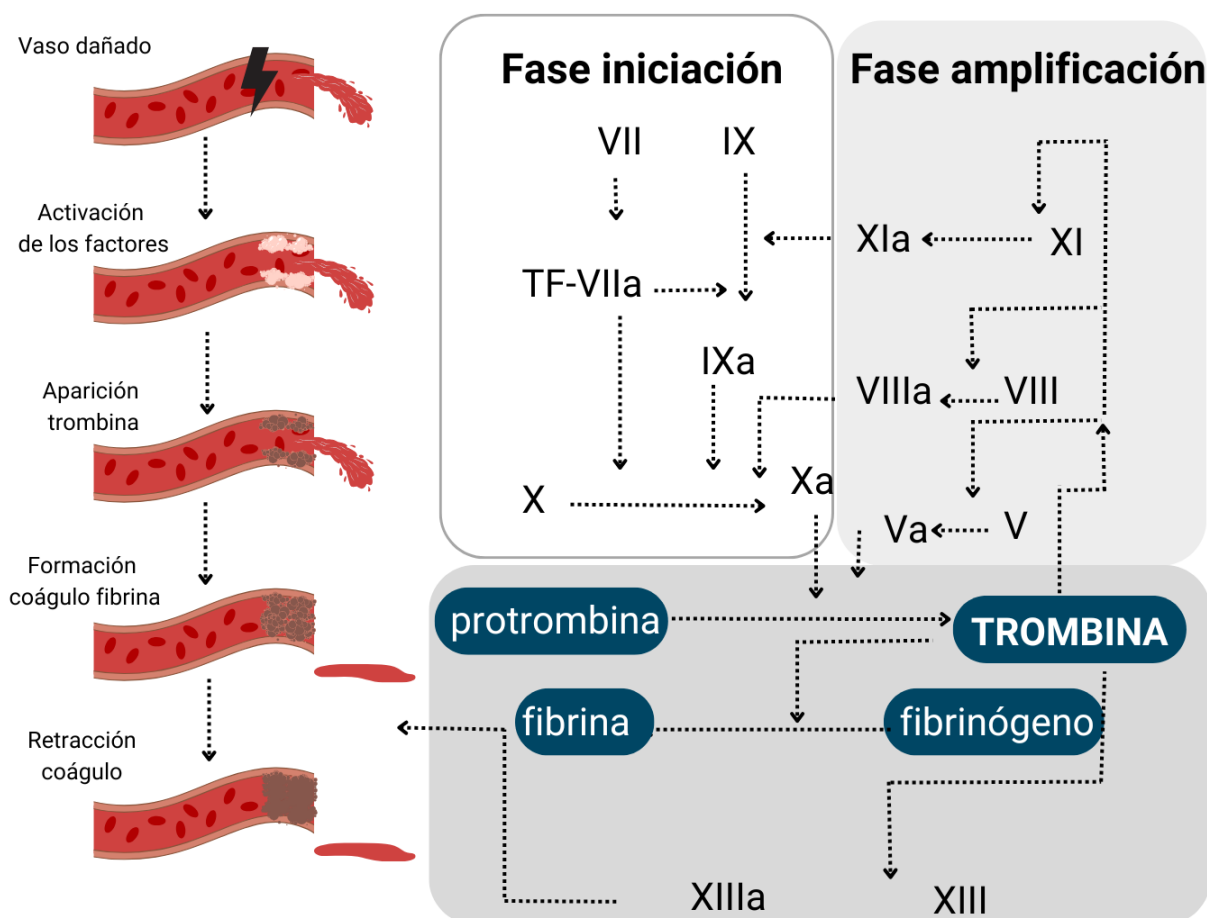


# TROMBOSIS

 Riesgo Limitado
 

☒ ☐ ☐

La **trombosis venosa profunda (TVP)** es una afección que ocurre cuando se forma un coágulo de sangre en una vena profunda. Estos coágulos, de normal, se forman en la parte inferior de las piernas, muslos o pelvis, aunque también pueden aparecer en otras partes del cuerpo, como las extremidades superiores.



## RESULTADOS GENÉTICOS

A continuación se muestra el impacto de tu genética sobre los genes analizados.

Gen	Impacto
MPL	●
PROS1	●
SER-PINC1	●
ACVRL1	●
ENG	●

● Sin alelos de riesgo ● Un alelo de riesgo ● Al menos dos alelos de riesgo

Asimismo, se muestra la clasificación del riesgo derivado de la herencia poligénica:

OTROS GENES ANALIZADOS	RIESGO POLIGÉNICO
F5, F2, ABO, TSPAN15, FGG, F11, CATSPER2, C4BPA, PROCR, SERPINA1, CSRNPI, CYB5R3, APOH, VWF, ZFPM2, FADS1, ORC3, ACAD10, FCER1G, F9, TC2N, ILRUN, PPP1R3B, SERPINE2, XXYLTI, ARHGAP24, QSER1, HSD3B7, JAZF1, COPZ1, CPS1, MPHOSPH9, TENT5C, LINC00880, NEK4, TOMM20L, CELSR2, AK5, DCST2, RSPH6A, CARMIL1, LINC02323, TAOK1, LINC00924, LINC02652, MLLT10, MS4A4A, ARHGEF28, MIR497HG, RORA, ZBTB16, ERAP2, PLCE1, CALCRL, FAM168A, RAB4B, PLEK, TRIM58, STXBP5, OSMR, KNG1, HCG9, SMG6, MAPT, F10, SOX6, SCARA5, PROC, HSPA4, LINC03125, PLCG2, GP6, ABCA5, SLC44A2, GRK5, ARL13B	● ● ●

● ● ● Normal ● ● ● Moderado ● ● ● Elevado

## RECOMENDACIONES

Nutriente	Alimentos principales
Omega-3 (EPA, DHA, ALA)	Pescado azul (salmón, sardina, caballa), nueces, semillas de lino y chía
Vitamina E	Aceite de oliva virgen extra, aguacate, almendras, avellanas, semillas de girasol
Polifenoles y flavonoides	Frutas rojas, uvas negras, granada, cacao puro (>70 %), té verde
Vitamina C	Cítricos, kiwi, pimienta roja, brócoli
Nitratos naturales	Remolacha, espinaca, rúcula, apio
Fibra soluble	Avena, legumbres, manzana, cítricos
Espicias	Cúrcuma, jengibre, ajo, cebolla
Hidratación	Agua, té verde
Frutos secos	Pistachos, avellanas, almendras
Soja e isoflavonas	Soja y derivados
Vitamina K	Espinaca, brócoli, col kale, lechuga romana (consumir con moderación según tratamiento)

## ANEXO I: DETALLE DE LOS GENES ANALIZADOS

CYP17A1 rs2486758	
<p>Este gen codifica un miembro de la familia enzimática del citocromo P450 que cataliza los últimos pasos de la biosíntesis de estrógenos. Mutaciones en este gen pueden suponer un aumento o disminución de la actividad de la aromatasa, la enzima encargada de catalizar la conversión de andrógenos a estrógenos.</p> <p>El genotipo TT se relaciona con una <b>actividad enzimática normal</b>.</p>	<p>Genotipo paciente:</p> <p><b>TT</b></p>
CYP19A1	
<p>Este gen codifica un miembro de la familia enzimática del citocromo P450 que cataliza los últimos pasos de la biosíntesis de estrógenos. Mutaciones en este gen pueden suponer un aumento o disminución de la actividad de la aromatasa, la enzima encargada de catalizar la conversión de andrógenos a estrógenos.</p> <p>De acuerdo con su haplotipo el paciente es un <b>metabolizador normal</b> del CYP19A1.</p>	<p>Haplotipo paciente:</p> <p><b>*1/*1</b></p>
CYP1A1	
<p>Este gen codifica un miembro de la familia enzimática del citocromo P450 y su expresión es inducida por hidrocarburos aromáticos policíclicos, presentes en sustancias tóxicas como el humo del tabaco y las cuales tienen un efecto procarcinógeno sobre el organismo. Está involucrada también en el metabolismo oxidativo de los estrógenos, teniendo un papel importante en el desarrollo de cáncer de mama y de próstata.</p> <p>De acuerdo con su haplotipo el paciente es un <b>metabolizador normal</b> del CYP1A1.</p>	<p>Haplotipo paciente:</p> <p><b>*1/*2</b></p>
CYP1B1	
<p>Este gen codifica un miembro de la familia enzimática del citocromo P450 que metaboliza procarcinógenos como los hidrocarburos aromáticos policíclicos. Está involucrada también en el metabolismo oxidativo de los estrógenos, teniendo un papel importante en el desarrollo de cáncer de mama y de próstata.</p> <p>De acuerdo con su haplotipo el paciente es un <b>metabolizador lento</b> del CYP1B1.</p>	<p>Haplotipo paciente:</p> <p><b>*2/*2</b></p>

### CYP3A4

Este gen codifica un miembro de la familia enzimática del citocromo P450 y su expresión es inducida por glucocorticoides y ciertos fármacos. Interviene en el metabolismo de fármacos comúnmente utilizados como el paracetamol, codeína o diazepam, además de esteroides y carcinógenos.

De acuerdo con su haplotipo el paciente es un **metabolizador normal** del CYP3A4.

Haplotipo  
paciente:  
**\*1/\*1**

### COMT

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, permitiendo el control de niveles de ciertas hormonas. La acumulación de metabolitos procedentes de la vía de estrógeno aumenta el riesgo de desarrollar cáncer de mama.

De acuerdo con su haplotipo el paciente es un **metabolizador intermedio** del COMT.

Haplotipo  
paciente:  
**\*1/\*2**

### NQO1

Este gen pertenece a la familia de la NAD(P)H deshidrogenasa (quinona) y codifica una reductasa citoplasmática. Esta proteína de unión a FAD forma homodímeros y reduce las quinonas a hidroquinonas. La actividad enzimática de esta proteína impide la reducción de un electrón de las quinonas que da lugar a la producción de especies radicales, por lo que actúa en la detoxificación de quinonas altamente mutagénicas y carcinógenas procedentes del tabaco, dieta y metabolismo de estrógeno.

De acuerdo con su haplotipo el paciente es un **metabolizador normal** del NQO1.

Haplotipo  
paciente:  
**Activo/Activo**

GSTM1	
<p>Este gen codifica una glutatión S-transferasa implicada en la desintoxicación de compuestos electrofílicos, incluidos carcinógenos, fármacos terapéuticos, toxinas ambientales y productos del estrés oxidativo, mediante conjugación con glutatión.</p> <p>Estas variaciones genéticas pueden modificar la susceptibilidad de un individuo a carcinógenos y toxinas, así como afectar a la toxicidad y eficacia de determinados fármacos.</p> <p>De acuerdo con su haplotipo el paciente es un <b>metabolizador normal</b> del GSTM1.</p>	<p>Haplotipo paciente:</p> <p><b>*1/*1</b></p>
GSTT1	
<p>La proteína codificada por este gen, la glutatión S-transferasa theta 1 (GSTT1), es miembro de una superfamilia de proteínas que catalizan la conjugación del glutatión reducido con diversos compuestos electrofílicos e hidrofóbicos.</p> <p>De acuerdo con su haplotipo el paciente es un <b>metabolizador lento</b> del GSTT1.</p>	<p>Haplotipo paciente:</p> <p><b>*D/*D</b></p>
SOD2	
<p>Este gen codifica una enzima esencial en el ciclo del folato. Su función principal es convertir el 5,10-metilentetrahidrofolato en 5-metiltetrahidrofolato, la forma activa del folato que participa en la remetilación de la homocisteína a metionina.</p> <p>De acuerdo con su haplotipo el paciente es un <b>metabolizador normal</b> del SOD2.</p>	<p>Haplotipo paciente:</p> <p><b>*1/*1</b></p>
MTHFR	
<p>Este gen codifica una proteína que se une a los subproductos de superóxido de la fosforilación oxidativa y los convierte en peróxido de hidrógeno y oxígeno diatómico, eliminando los radicales libres procedentes de diferentes procesos biológicos.</p> <p>De acuerdo con su haplotipo el paciente es un <b>metabolizador intermedio</b> del MTHFR.</p>	<p>Haplotipo paciente:</p> <p><b>*1/*2</b></p>

### ESR1 rs2234693

Gen que da origen a uno de los dos tipos principales de proteínas receptoras de estrógenos. Estas proteínas se unen a la hormona estrógeno y reciben sus señales. Se encuentran en el interior de las células del tejido reproductor femenino, el tejido mamario y muchos otros tipos de tejido, así como en algunas células cancerosas. Una vez activadas por los estrógenos, las proteínas receptoras de estrógenos controlan la actividad de determinados genes que desempeñan una función importante en la multiplicación y el metabolismo celular, el desarrollo sexual, el embarazo y otras funciones reproductivas. El genotipo del paciente para ESR1 se relaciona con una estructura y función **normales** del receptor.

Genotipo  
paciente:  
**TT**

### PGR rs1042838

Este gen codifica un miembro de la superfamilia de receptores de esteroides. La proteína codificada media los efectos fisiológicos de la progesterona, que desempeña un papel central en los eventos reproductivos asociados con el establecimiento y mantenimiento del embarazo.

El genotipo detectado para el gen PGR se asocia con una **actividad normal**, lo que supone una respuesta adecuada a la progesterona.

Genotipo  
paciente:  
**CC**

## ANEXO II: NUTRIENTES RECOMENDADOS y EVALUACIÓN EFSA

### METABOLISMO DE ESTRÓGENOS

Nutriente	Declaración	Condición de uso
<b>AUTORIZADOS (Reg. (UE) 432/2012)</b>		
Vitamina B6	Contribuye a la regulación de la actividad hormonal	≥15 % VRN (≥0,21 mg/porción). Art.13(1)
Zinc	Contribuye a la fertilidad y reproducción normales	≥15 % VRN (≥1,5 mg/porción). Art.13(1)
Selenio	Contribuye a la espermatogénesis normal	≥15 % VRN (≥8,25 µg/porción). Art.13(1)
Folato (B9)	Contribuye al crecimiento de los tejidos maternos durante el embarazo	≥15 % VRN (≥30 µg/porción). Art.13(1)
<b>NO AUTORIZADOS EFSA</b>		
Isoflavonas de soja / Trébol rojo	Claims sobre alivio de síntomas menopáusicos rechazados	—
Lignanos de lino	Claims sobre equilibrio hormonal rechazados	—
Cimicífuga (black cohosh)	No aprobado; alertas de seguridad hepática	—
Resveratrol / Polifenoles (uva, té verde)	Claims sobre equilibrio hormonal o menopausia rechazados	—
Cúrcuma / Curcumina	Claims sobre regulación hormonal rechazados	—
<b>NOVEL FOODS</b>		
Isoflavonas de soja	Sin claims aprobados sobre estrógenos o menopausia	—
Trébol rojo	Sin claims aprobados sobre estrógenos o menopausia	—
Lignanos de lino	Sin claims aprobados	—
Resveratrol	Sin claims sobre metabolismo de estrógenos ni menopausia	—
Extractos adaptógenos (maca, ashwagandha)	Sin claims aprobados en la UE	—
CBD / cannabinoides	En evaluación por EFSA, sin claims aprobados	—



## TROMBOSIS

Nutriente	Declaración	Condición de uso
<b>AUTORIZADOS (Reg. (UE) 432/2012)</b>		
Calcio	Contribuye a la coagulación sanguínea normal	≥15 % VRN (120 mg por ración). Art.13(1)
<b>EVALUADOS</b>		
Tomato soluble concentrado	Evaluado para función plaquetaria y tiempo de coagulación	—
<b>NO AUTORIZADOS EFSA</b>		
Omega-3 (EPA/DHA)	Promocionado para circulación y reducción de trombosis	—
Vitamina E	Promocionada como anticoagulante y protector vascular	—
Polifenoles (ej. resveratrol)	Promocionados en prevención cardiovascular	—

## 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, 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.

## 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.
- **Andrógenos:** Hormonas esteroideas que estimulan el desarrollo y mantenimiento especialmente de características masculinas en el cuerpo humano, como el vello facial y el desarrollo muscular.
- **Célula:** unidad estructural y funcional básica de la vida.
- **Estrógenos:** Grupo de hormonas sexuales responsables de desarrollar y mantener las características sexuales secundarias femeninas, así como de regular el ciclo menstrual.
- **Gen:** segmento de ADN que representa la unidad de información hereditaria.
- **Haplotipo:** Conjunto de alelos en un grupo específico de loci en un cromosoma que tienden a heredarse juntos.
- **Heterocigoto:** cuando los dos alelos de un mismo gen son distintos.
- **Homocigoto:** cuando los dos alelos de un mismo gen son iguales.
- **Hormona:** Mensajero químico del cuerpo que regula diversas funciones fisiológicas, como el crecimiento, el desarrollo, el metabolismo y la reproducción.
- **Progesterona:** Hormona sexual femenina que juega un papel crucial en el ciclo menstrual y el mantenimiento del embarazo.
- **Testosterona:** Principal hormona sexual masculina, responsable del desarrollo de características sexuales primarias y secundarias en los hombres.

