



Genetics for people

# »» Test Genético Intolerancias Alimentarias

# Myi4



## Celiaquía

Riesgo moderado



## Lactosa

Riesgo elevado



## Fructosa

Riesgo bajo



## Histamina

Riesgo moderado





# Celiaquía

Intolerancia al Gluten - Enfermedad Celíaca

Riesgo moderado



## 1- Información sobre la Celiaquía

La intolerancia permanente al gluten es un trastorno inflamatorio del intestino delgado de carácter crónico y de naturaleza autoinmune conocido como **Enfermedad Celíaca (EC)** que acontece en personas genéticamente predispuestas para los haplotipos de riesgo del antígeno leucocitario humano (HLA).

## 2- Tu Resultado

Los haplotipos HLA-DQ2 y HLA-DQ8 son los marcadores genéticos que indican la predisposición genética que aumenta la probabilidad de padecer la EC. El alelo HLA-DQ2 está presente en el 90-95% de los pacientes celíacos, mientras el 5-10% restante presenta el alelo HLA-DQ8. Los haplotipos de riesgo aparecen reflejados en la tabla '[Clasificación del riesgo](#)'.

La prevalencia estimada en las personas origen europeo es del 1%, siendo más frecuente en las mujeres con una proporción 2:1.

Marcadores	Tu haplotipo
HLA-DQ2	DQ8/DQ8
HLA-DQ8	

## 3- Conclusión de tu test

Presentas una de las combinaciones genéticas de riesgo moderado asociadas con la **Enfermedad Celíaca**. Aunque no significa que vayas a padecer o desarrollar necesariamente la enfermedad, sí que presentas una **Predisposición Genética Moderada** a ser celíaco.

En el **anexo I** encontrarás información sobre los principales síntomas de la enfermedad y un listado de alimentos que pueden ser dañinos. Si reconoces algunos de los síntomas, puede ser recomendable que acudas a un médico especialista para solicitar más información y la realización de otras pruebas para confirmar el diagnóstico. En caso de presentar un diagnóstico positivo para la Enfermedad Celíaca te recomendamos acudir a un dietista para que te ayude a ajustar la dieta de acuerdo a esta condición.

Clasificación del riesgo:

Haplotipo	Grado riesgo
DQ2.5 / DQ2.5	Alto
DQ2.2 / DQ2.5	
DQ2.2 / DQ7	
DQ2.5 / DQ8	
DQ2.2 / DQ8	
DQ8 / DQ8	Moderado
DQ2.5 / DQ7	
DQ2.5 / DQ-	
DQ8 / DQ7	
DQ8 / DQ-	
DQ2half	Bajo
DQ2.2 / DQ2.2	
DQ2.2 / DQ-	
DQ- / DQ7	
DQ7 / DQ7	
DQ- / DQ-	



## Lactosa

Intolerancia Primaria a la Lactosa - Hipolactasia Adquirida

Riesgo elevado



### 1- Información sobre la Hipolactasia Adquirida

La Intolerancia Primaria a la Lactosa también conocida como **Hipolactasia Adquirida** tiene una determinación genética y se trata de una situación metabólica normal y mayoritaria en el ser humano (70% de la población mundial). Concretamente, un 40% de la población de origen europeo es intolerante a la lactosa, este valor se ve incrementado a más del 70% en el caso de las poblaciones asiáticas, árabes, africanas y afroamericanos. La **LACTASA** es la enzima encargada de hidrolizar la lactosa (el azúcar de la leche) y favorecer su absorción y digestión. De forma natural esta enzima pierde su actividad y se vuelve no funcional con la edad. Es por ello, que la Hipolactasia Adquirida, también conocida como **LACTASA NO PERSISTENTE**, es una condición ancestral común en todos los mamíferos y se caracteriza por presentar un **déficit de la enzima intestinal LACTASA** (hipolactasia).

A pesar de ello, hay un pequeño porcentaje de la población mundial que presenta una **LACTASA PERSISTENTE** o lo que es lo mismo **posee una enzima LACTASA funcional** que le permite digerir normalmente la lactosa y beneficiarse de su consumo.

### 2- Tu Resultado

A nivel genético, actualmente se conocen 5 polimorfismos genéticos de un solo nucleótido (SNPs) asociados con el fenotipo Lactasa Persistente, dos de ellos son más frecuentes en poblaciones de origen caucásico (C/T-13910 y G/A-22018) y los otros tres en poblaciones de origen africano (C/T-14010, T/G-13915 y C/G-13907). Todos estos SNPs están presentes en la secuencia del gen *MCM6*, gen que regula la expresión de la LACTASA.

**El test cubre el análisis de la presencia o ausencia de estos 5 SNPs protectores contra la intolerancia a la lactosa.**

Polimorfismo	Tu genotipo
C/T-13910	GG
G/A-22018	CC
G/C-14010	CC
T/G-13915	AA
C/G-13907	GG

### 3- Conclusión de tu test

De acuerdo a tus resultados genéticos, no presentas ninguno de los genotipos protectores del gen *MCM6*, gen que regula la expresión de la enzima **LACTASA**. Por lo que presentas una **Predisposición Genética Alta** para desarrollar intolerancia permanente a la lactosa. Este resultado indica que tu fenotipo es **LACTASA NO PERSISTENTE**, por lo que tus niveles de enzima LACTASA y tu capacidad para digerir la lactosa puede estar reducida.

Si presentas malestar intestinal y consumes alimentos con lactosa en tu dieta normal es probable que seas intolerante a la lactosa. En el **anexo II** encontrarás información sobre los principales síntomas de la intolerancia a la lactosa y un listado de alimentos que pueden ser dañinos. Si reconoces algunos de los síntomas, puede ser recomendable que acudas a un médico especialista para solicitar más información y la realización de otras pruebas para confirmar el diagnóstico.



## Fructosa

Intolerancia Hereditaria a la Fructosa - Fructosemia

Riesgo bajo



### 1- Información sobre la Fructosemia

La Intolerancia Hereditaria a la Fructosa (IHF) o fructosemia, es un trastorno congénito hereditario causado por la alteración del gen aldolasa B (*ALDOB*), la cual produce la incapacidad de metabolizar alimentos que contengan fructosa, sacarosa y/o sorbitol. Al ser una enfermedad de origen genético, a pesar de no padecer la enfermedad puedes ser portador de las variantes genéticas de riesgo y que éstas se expresen en tu descendencia.

La IHF no se debe a una mala absorción a la fructosa en el intestino delgado, sino que es debido a un fallo a nivel metabólico que en caso de no diagnosticarse puede tener consecuencias graves.

### 2- Tu Resultado

El gen *ALDOB* puede presentar distintas mutaciones responsables de la enfermedad, pero siete de ellas son las causantes de más del 90% de los casos de IHF. El test cubre el análisis de dichas mutaciones. Para que un individuo presente la enfermedad necesita ser portador de dos copias de la misma mutación, es decir homocigoto, o una copia de al menos dos mutaciones, es decir heterocigoto.

Mutaciones	Tu genotipo
R60X	GG
D4E4	II
A150P	CC
A175D	GG
Y204	AA
N334K	GG
W148R	AA

### 3- Conclusión de tu test

De acuerdo a tus resultados genéticos, es **poco probable** que presentes Intolerancia Hereditaria a la Fructosa (IHF). Dado que se necesita ser homocigoto (2 copias) de una mutación o heterocigoto (1 copia) de al menos dos mutaciones para presentar riesgo alto a padecer la Intolerancia Hereditaria a la Fructosa (IHF).

No obstante, aunque la frecuencia de otras mutaciones es muy reducida en comparación a las 7 mayoritarias, no se puede descartar totalmente la posibilidad de que presentes alguna mutación minoritaria. Por ello, la tu predisposición genética del cliente se clasifica como **Riesgo Bajo**.



# Histamina

Intolerancia a la Histamina - Histaminosis alimentaria

Riesgo moderado



## 1- Información sobre la Intolerancia a la Histamina

La intolerancia a la histamina es un trastorno causado por la incapacidad del organismo para degradar la histamina en el intestino. Esto conlleva su acumulación en el plasma y su unión a los receptores de histamina repartidos por todo el cuerpo, provocando una gran variedad de síntomas.

## 2- Tu Resultado

La degradación de la histamina se lleva a cabo principalmente por la enzima diamino oxidasa o **DAO** presente en el intestino y codificada por el gen **AOC1**. Existe una vía complementaria en la que la enzima N-metiltransferasa o **HNMT** se encarga de su degradación. Los polimorfismos en los genes codificantes para estas enzimas afectan a su actividad, **reduciendo su capacidad de degradar histamina**.

Gen	Polimorfismo	Tu genotipo
AOC1	rs10156191	CC
	rs1049742	CC
	rs2268999	AA
	rs1049793	CG
	rs2052129	GG
HNMT	rs1050891	AG
	rs11558538	CT

## 3- Conclusión de tu test

Presentas una **actividad reducida** de la enzima **HNMT**. Por tanto, presentas una **Predisposición Genética Moderada** a sufrir efectos adversos como consecuencia de la histamina.





En el **anexo IV** encontrarás información sobre los principales síntomas de la enfermedad y un listado de alimentos que pueden ser dañinos, así como los fármacos que pueden afectar al metabolismo de la histamina. Si reconoces algunos de los síntomas, puede ser recomendable que acudas a un médico especialista para solicitar más información y la realización de otras pruebas para confirmar el diagnóstico. En caso de presentar un diagnóstico positivo para la Intolerancia a la Histamina te recomendamos acudir a un dietista para que te ayude a ajustar la dieta de acuerdo a esta condición.

Enzima	Actividad
DAO	Normal
HNMT	Reducida

## ANEXO I: Celiaquía

### 1- Síntomas frecuentes

Los síntomas son muy diversos, a pesar de ello la mayoría están relacionados con el sistema digestivo. Algunas personas son asintomáticas y podrían no presentar malestar.

 <b>BEBÉS</b>	 <b>NIÑOS</b>	 <b>ADOLESCENTES</b>	 <b>ADULTOS</b>
Vómitos Diarrea crónica Pérdida de peso Irritabilidad	Hinchazón y/o dolor abdominal Fatiga Apatía Retraso del crecimiento	Problemas digestivos Pérdida de apetito Irregularidades menstruales Desarrollo tardío	Infertilidad Abortos de repetición Anemia Osteoporosis Depresión Dermatitis herpetiforme Aftas bucales

### 2- Clasificación de alimentos con gluten

ALIMENTOS CON GLUTEN	ALIMENTOS QUE PUEDEN PRESENTAR GLUTEN	ALIMENTOS LIBRES DE GLUTEN*
<ul style="list-style-type: none"> <li>· Pan, cereales y harinas de trigo, cebada, centeno, triticale y kamut®</li> <li>· Productos manufacturados en los que entre su composición se encuentra cualquiera de las harinas ya citadas y en cualquiera de sus formas (almidones, féculas, sémolas, proteínas, etc)</li> <li>· Avena sin certificar y/o no segura</li> <li>· Pasta alimenticia: fideos, macarrones, tallarines, etc</li> <li>· Bebidas destiladas o fermentadas a partir de cereales: cerveza, agua de cebada, etc</li> <li>· Galletas, bizcochos y productos de repostería</li> <li>· Bollos, pasteles y tartas</li> <li>· Obleas de comunión</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>· Higos secos</li> <li>· Frutos secos tostados o fritos con harina y sal</li> <li>· Conservas de pescado en salsa, con tomate frito</li> <li>· Conservas de carne, albóndigas, hamburguesas</li> <li>· Embutidos: choped, mortadela, chorizo, morcilla, salchichas, etc</li> <li>· Quesos fundidos, de untar y especiales para pizzas</li> <li>· Patés</li> <li>· Salsas, condimentos y colorantes alimentarios</li> <li>· Especies molidas</li> <li>· Sucedáneos de café, chocolate y cacao y otras bebidas de máquina</li> <li>· Algunos tipos de helados</li> <li>· Caramelos y golosinas</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>· Frutas</li> <li>· Verduras, hortalizas y tubérculos</li> <li>· Arroz, maíz, tapioca, así como sus derivados</li> <li>· Legumbres</li> <li>· Frutos secos naturales</li> <li>· Pescados y mariscos frescos, congelados, sin rebozar, y en conserva al natural o en aceite</li> <li>· Huevos</li> <li>· Todo tipo de carnes y vísceras frescas, congeladas y en conserva al natural</li> <li>· Embutidos: cecina, jamón serrano y jamón cocido de calidad extra</li> <li>· Leche y derivados</li> <li>· Sal, vinagre de vino, especias en rama, en grano y todas las naturales</li> <li>· Aceites y mantequillas</li> <li>· Café en grano o molido, infusiones y refrescos de naranja, limón y cola</li> <li>· Vinos y bebidas espumosas</li> <li>· Azúcar y miel</li> </ul>

\*  Símbolo internacional indicativo de **alimento sin gluten**, actualmente se encuentra regulado por la Sociedad de Asociaciones de Celíacos de Europa (AOECS).

Ciertos medicamentos pueden contener gluten como excipiente. En estos casos la empresa farmacéutica está obligada a declararlo en el prospecto.

## ANEXO II: Hipolactasia Adquirida

### 1- Síntomas frecuentes

SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES	SÍNTOMAS EXTRAINTESTINALES
Dolor abdominal (~100%)	Dolor de cabeza (86%)
Distensión abdominal (~100%)	Falta de concentración (82%)
Borborigmos (~100%)	Dolor muscular (71%)
Flatulencia (~100%)	Dolor/rigidez en las articulaciones (71%)
Vómitos (78%)	Astenia (63%)
Naúseas (78%)	Úlceras bucales (30%)
Diarrea (70%)	Aumento de la frecuencia de micción (<20%)
Estreñimiento (30%)	

### 2- Clasificación de alimentos con lactosa

ALIMENTOS CON LACTOSA*	ALIMENTOS QUE PUEDEN CONTENER LACTOSA	ALIMENTOS SIN LACTOSA
<p>Leche de origen animal (incluida la leche materna), leche en polvo, leche evaporada, leche condensada, batidos de leche, mantequilla, nata, yogur, queso fresco, queso fermentado o curado, crema de leche, cuajada, postres lácteos, flanes, natillas, arroz con leche, mousse, helados, salsa bechamel, chocolate con leche</p> <p><b>Ingredientes:</b> Lactosa, monohidrato de lactosa, azúcar de la leche, sólidos lácteos, suero, suero de leche o suero lácteo, grasas de la leche</p> <p><b>Aditivos:</b> E966 Lactitol</p>	<p>Cremas, sopas, panes, pasteles y tartas, fiambres, embutidos, frituras de carne, purés (patata, verduras, etc), bollería (donuts, madalenas, bollos, etc), galletas, creps, tostadas, platos precocinados, cereales enriquecidos, aderezo de ensaladas, mayonesa, sorbetes de helado, batidos, rebozados, sucedáneos de chocolate, sopas instantáneas, bebidas alcohólicas fermentadas o destiladas, margarina</p> <p><b>Productos:</b> Excipientes en medicamentos, complejos vitamínicos, dentífricos</p> <p><b>Ingredientes:</b> Cuajo</p>	<p>Fruta natural, frutos secos, pescados, mariscos, cereales, huevos, miel, mermelada, patatas, arroz, pasta, verduras, legumbres, carnes blancas y rojas, bebidas vegetales (soja, coco, avena, arroz, etc), leche vegetal</p> <p><b>Ingredientes de origen lácteo:</b> Proteína de la leche, caseína, caseinato, caseinato Cálcico (antes aditivo H/E4511), caseinato Sódico (antes aditivo H/E4512), caseinato Potásico (antes aditivo H/E 4513), caseinato Magnésico, hidrolizado de proteína, lactábumina, lactoglobulina</p> <p><b>Aditivos:</b> E101 Riboflavina o Lactoflavina, E101A Fosfato de Riboflavina o lactoflavina, E106 Fosfato de Lactoflavina, E270 Ácido láctico, E325 Lactato de Sodio, E326 Lactato de Potasio, E327 Lactato de Calcio, E328 Lactato de Amonio, E329 Lactato de Magnesio, E585 Lactato Ferroso, E415 Goma Xantana, E418 Goma Gellan, E472b Ésteres lácticos mono y diglicéridos ácidos grasos, E575 Glucono Delta Lactona, E480 Dioctil Sulfosuccinato de Sodio, E481 Estearoil 2 Lactilato de Sodio, E482 Estearoil 2 Lactilato Cálcico, E963 Tagatosa</p>

\* Todos los productos que contienen lactosa deben indicarlo de forma visible en su etiqueta.

## ANEXO III: Fructosemia

### 1- Síntomas frecuentes

SINTOMATOLOGÍA			
Náuseas	Convulsiones	Somnolencia	Temblores
Vómitos	Retraso del crecimiento	Dolor abdominal	Hipoglucemia

### 2- Clasificación de alimentos con fructosa, sacarosa y/o sorbitol

ALIMENTOS	NO RECOMENDADOS	ALIMENTOS LIMITADOS 2-3 veces/semana	ALIMENTOS PERMITIDOS
<b>Lácteos y derivados</b>	Productos lácteos con azúcares añadidos (batidos de leche, helados, yogures de fruta, vainilla y saborizados), fórmulas infantiles con sacarosa, fructosa o miel, quesos de untar (con finas hierbas, ajo, nueces, champiñón y/o frutas)	Yogur tipo griego sin azucarar, bebida de soja sin azúcar	Leche materna, leche de vaca, leche evaporada no azucarada, leche en polvo, leches fermentadas sin azúcar añadido, mantequilla, margarina, yogur natural, quesos, requesón
<b>Carnes, pescado y huevos</b>	Carnes procesadas, embutidos crudos, curados (salami, morcillas), foie-gras, jamón cocido, surimi de pescado y cualquier otra carne en la que empleen azúcar en su producción		Ternera, pollo, cordero, cerdo, conejo, pavo, caballo, vísceras, pescados y mariscos, jamón serrano, bacon, panceta, huevo
<b>Frutas</b>	Resto de frutas	Higo chumbo, lima, limón	Aguacate, papaya, aceitunas negras
<b>Verduras, hortalizas y legumbres</b>	Zanahorias, calabaza, boniato, cebolla, nabo, grano de maíz, remolacha, chirivía, guisantes, maíz dulce, soja, judías blancas, garbanzos, patatas dulces	<b>De 2 a 6 años:</b> 1 ración de 50g. <b>De 6 a 10 años:</b> ración de 100g de patata nueva, rábano, pepino, calabacín, berenjena, espárragos, alcachofas, col rizada, col de bruselas, tomate, col lombarda, judías verdes, coliflor, perejil, cebollino, pimiento verde, puerro, lentejas	<b>Hasta 2 años:</b> ración de 50-100g/día de patata vieja, tapioca, espinacas, champiñones, brotes de bambú, col, lechuga, apio, escarola, acelga, brócoli, endivias, tofu
<b>Cereales y derivados</b>	Salvado, germen de trigo, todos los panes, cereales y galletas con azúcar germen de trigo o salvado (variedades integrales), bizcochos, postres, bollería, harina de soja		Arroz, trigo, centeno, avena, sémola (no integrales), harina de maíz, trigo, arroz, pasta, pan blanco no azucarado, papilla de cereales infantiles sin fructooligosacáridos ni integrales
<b>Grasas y aceites</b>	Mayonesas, mostazas y cualquier salsa comercial producida con azúcar		Aceites vegetales, mantequilla, margarina, mayonesa y mostaza preparados sin azúcares añadidos
<b>Bebidas</b>	Tés instantáneos, chocolate para beber, bebidas de leche malteadas, zumos de frutas y/o verduras, refrescos, bebidas para diabéticos con sorbitol o fructosa, tónica		Té, café, cacao, infusiones, agua mineral, refrescos edulcorados con sacarina o aspartamo (sin azúcar o saborizantes de frutas)
<b>Postres y endulzantes</b>	Miel, azúcar blanco y moreno, mermeladas, chocolates, confituras, membrillo, caramelos, sirope, productos dietéticos que contengan glucosa, dextrosa, dextrina, maltosa y productos cero-calorías.		Chocolate sin azúcares añadidos con edulcorantes permitidos, chicles y caramelos sin azúcar con edulcorantes permitidos)
<b>Frutos secos</b>	Frutos secos		Semillas de sésamo, semillas de calabaza y girasol (máx. 10g/día)
<b>Otros</b>	Helados, vinagre de Módena, ketchup, saborizante de vainilla		Levadura, especias y hierbas aromáticas, vinagre blanco, sal, pimienta

Se debe tener en cuenta que, además de la fructosa, sacarosa y sorbitol otros ingredientes o excipientes de medicamentos pueden originar fructosa o sorbitol.

## ANEXO IV: Intolerancia a la Histamina

### 1- Síntomas frecuentes

SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES	SÍNTOMAS EXTRAINTESTINALES	
Distensión abdominal	Dolor de cabeza y migraña	Hipotensión
Dolor abdominal	Mareos	Hipotonía
Hinchazón	Cólicos menstruales	Desmayos
Flatulencias	Prurito	Congestión nasal
Diarrea	Dermatitis	Estornudos
Estreñimiento	Urticaria	Rinorrea
Náuseas	Eritema facial	Rinitis
Vómitos	Taquicardia	Disnea

### 2- Clasificación de alimentos con histamina

ALIMENTOS CON CONTENIDO EN HISTAMINA ALTO	ALIMENTOS CON CONTENIDO EN HISTAMINA MEDIO-ALTO	ALIMENTOS CONSIDERADOS SEGUROS
Pescado enlatado o fermentado, quesos curados y semicurados, queso rallado, pescados grasos, bebidas alcohólicas y fermentadas, cítricos, productos cárnicos fermentados en seco, espinacas, tomates, col fermentada, fresas.	Marisco, huevos, derivados fermentados de soja, berenjena, aguacate, banana, kiwi, chocolate, frutos secos, leche, lentejas, setas, garbanzos, soja.	Agua, café, pan, bollería, patatas, arroz, pasta, cereales, mijo, alforfón, maíz, lechuga, achicoria, zanahora, ajo, cebolla, pepino, calabaza, calabacín, pimiento, rábano, alcachofa, ruibarbo, espárragos, achicoria, manzana, pera, cerezas, melocotón, albaricoque, sandía, arándanos, especias y hierbas, aceite vegetal, vinagre, carne y pescado frescos o inmediatamente congelados, huevos cocidos, jamón cocido fresco, mermelada y zumos de las frutas y verduras permitidas, miel, mantequilla, margarina.

### 3- Fármacos involucrados en el metabolismo de la histamina

FÁRMACOS					
Acetilcisteína	Amilorida	Cloroquina	Doxiciclina	Marcaína	Prometazina
Ácido acetilsalicílico	Aminofilina	Codeína	Fetidina	Metamizol	Propafenona
Ácido ascórbico	Amitriptilina	Colistimetato	Furosemida	Metoclopramida	Quinidina
Ácido clavulánico	Barbitúricos	Cicloserina	Haloperidol	Morfina	Suxametonio
Acriflavina	Cefotiam	Tubocurarina	Hidralazina	Neomicina B	Teofilina
Alcuronio	Cefuroxima	Diazepam	Ibuprofeno	Pancuronio	Tiamina
Agentes de radiocontraste	Ciclofosfamida	Diclofenaco	Inhibidores de la monoaminoxidasa 1	Pentamidina	Tiopental
Alprenolol	Cimetidina	Dobutamina	Isoniazida	Prilocaína	Verapamil
Ambroxol	Clonidina	Dopamina	Lidocaína	Procaína	

## ANEXO V: Links de interés

### 1- Enfermedad Celíaca

Para conocer más información acerca de la **Enfermedad Celíaca** puedes acceder cualquiera de los siguientes links:

- Federación de Asociaciones de Celíacos de España (FACE): [celiacos.org](http://celiacos.org)
- "Diagnóstico Precoz de la Enfermedad Celiaca" del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad: [mscbs.gob.es](http://mscbs.gob.es)
- Estudio sobre la situación de las personas con enfermedad celíaca en España: [defensordelpueblo.es](http://defensordelpueblo.es)

### 2- Intolerancia Primaria a la Lactosa

Para conocer más información acerca de la **Intolerancia Primaria a la Lactosa** puedes acceder cualquiera de los siguientes links:

- Asociación de intolerantes a la lactosa España (ADILAC): [lactosa.org](http://lactosa.org)
- "Puesta al día en común en la Intolerancia a la Lactosa" de la Fundación Española del Aparato Digestivo (FEAD): [Puesta al día en común en la Intolerancia a la Lactosa](#)
- Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP): [seghnp.org](http://seghnp.org)

### 3- Fructosemia

Para conocer más información acerca de la **Fructosemia** puedes acceder cualquiera de los siguientes links:

- Asociación de Afectados por Intolerancia Hereditaria a la Fructosa (AAIHF): [aaihf.com](http://aaihf.com)
- "Manual para la alimentación de pacientes con errores innatos del metabolismo" de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (SEGHNP): [Manual para la alimentación de pacientes con errores innatos del metabolismo](#)
- Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición infantil. Hospital Sant Joan de Déu: [metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org](http://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org)

### 4- Intolerancia a la Histamina

Para conocer más información acerca de la **Intolerancia a la Histamina** puedes acceder cualquiera de los siguientes links:

- Histamine Intolerance Awareness: [histamineintolerance.org.uk](http://histamineintolerance.org.uk)
- Sociedad Internacional del Déficit de DAO: [deficitdao.org](http://deficitdao.org)

### 5- Otros

Otros enlaces de interés:

- Agencia Española de Seguridad Alimentaria y Nutrición (AESAN): [aecosan.msssi.gob.es](http://aecosan.msssi.gob.es)

## 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 esta prueba. Overgenes garantiza la exactitud del conocimiento científico, presentado en el informe la mayor asociación con las intolerancias analizadas. La prueba únicamente detecta las variantes genéticas especificadas.

En el caso de la intolerancia primaria a la lactosa, el polimorfismo A-22018 ha sido descrito como protector en población europea cuando está asociado al haplotipo T-13910/A-22018, no obstante, ha sido descrito como protector independientemente de T-13910 en otras poblaciones. El polimorfismo A-22018 cuenta con evidencia científica pero no tan extensa como el resto de polimorfismos del análisis. La prueba no realiza el estudio de la lactasia congénita ni de la hipolactasia secundaria o transitoria.

En el caso de la IHF, la prueba realiza el cribado de las mutaciones descritas más frecuentemente como causantes de IHF (90%). Al ser una prueba de cribado, no se puede descartar la presencia de otras mutaciones poco frecuentes en el gen *ALDOB*, por lo que si persiste la sospecha clínica de IHF, se recomienda realizar un análisis ampliado del gen. En el caso de detectarse dos mutaciones en el gen *ALDOB*, la prueba no permite diferenciar entre configuración cis y trans, es decir, no diferencia si ambas mutaciones están localizadas en la misma copia del gen o cada mutación se encuentra en una de las copias. Para poder realizar esta discriminación es necesario analizar una muestra de los progenitores.

En el caso de la intolerancia a la histamina, el test analiza variantes genéticas de las enzimas encargadas de su degradación. Existen otras causas que pueden afectar a la actividad de estas enzimas o que pueden desencadenar reacciones a la histamina, por lo que, si existe la sospecha de esta intolerancia, se recomienda consultar con un especialista.

## GLOSARIO

- **Alelo:** ambas copias de un gen, que pueden presentar diferencias en su secuencia.
- **Fenotipo:** conjunto de caracteres observables de un organismo.
- **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.
- **Mutación:** variación en la secuencia de nucleótidos de los genes que afecta al 1% de la población.
- **Polimorfismo:** variación en la secuencia de nucleótidos de los genes que afecta a  $\geq 1\%$  de la población.
- **SNP:** polimorfismo genético de un solo nucleótido.



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)