

**ANÁLISIS DE GENOMA HUMANO**  
*(INCLUYE ESTUDIO DE OBESIDAD, DIABETES,  
ENFERMEDAD CARDIOVASCULAR Y  
FARMACOGENÉTICA)*

**Informe G4U-EJEMPLO**



**Genoma4U** es el primer servicio a nivel nacional que ofrece la secuenciación del genoma al público en general.

El equipo de profesionales responsable de **Genoma4U** está compuesto por Doctores en Biomedicina así como por un panel de médicos especialistas en Genética Humana



[www.genoma4u.com](http://www.genoma4u.com) - [info@genoma4U.com](mailto:info@genoma4U.com)

Parque Científico de Madrid  
C/ Faraday, 7  
28049 Madrid, Spain.  
FAX: (+34) 911880756

## ANÁLISIS DE GENOMA

IMPORTANTE: El presente documento ofrece valor informativo y no tiene como objeto ser considerado como diagnóstico médico profesional. La no detección de una variante genética no excluye totalmente su presencia. No todas las variantes genéticas asociadas a patologías pueden ser detectadas por la ciencia actual.

**MUESTRA:** G4U-EJEMPLO  
**TIPO DE MUESTRA:** SALIVA (KIT ORAGENE OG-500).  
**FECHA INFORME:** XX-XXXX-2017

### RESULTADOS RELEVANTES.

**1.- VARIANTES GENÉTICAS CON RIESGO AUMENTADO Y PRESENTES EN LAS DOS COPIAS DE ADN.** (Son aquellas que podríamos calificar de indicativas de un marcador de enfermedad y para las que se aconseja solicitar consejo médico).

**NO SE HAN ENCONTRADO.**

### 2.- COMENTARIOS ESPECÍFICOS DE VARIANTES DE INTERÉS:

GEN	Enfermedad asociada	Cromo-soma	refSNP (información útil para su médico)
SCN5A	Cardiomiopatía dilatada	3	rs1805124

**SCN5A:** Gen implicado en un tipo de cardiomiopatía dilatada. Aunque la variante se encuentra únicamente en una de las dos copias del genoma, la enfermedad está descrita como dominante (probabilidad alta de aparición en portadores). Se recomienda consultar a un especialista.

<[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=154](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=154)>

### 3.- VARIANTES GENÉTICAS POTENCIALMENTE TRANSMISIBLES:

Son aquellas que usualmente no se padecen por el portador pero que se pueden transmitir a la descendencia. Sólo son peligrosas para los hijos en el caso de que el otro progenitor sea también portador de la misma.

GEN	Enfermedad asociada	Cromo-soma	refSNP (información útil para su médico)	Predicción
SCN5A	Cardiomiopatía dilatada	3	rs1805124	(*) Ver punto 2
MTHFR	Homocistinuria por deficiencia de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa	1	574132670	potencialmente transmisible (*)
ASS1	Citrulinemia del adulto tipo I	9	35269064	potencialmente transmisible (*)
SPATA7	Retinosis pigmentaria	14	150364664	potencialmente transmisible (*)

\* Se recomienda realizar análisis familiar.

#### Información adicional:

Homocistinuria por deficiencia de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa.  
Error congénito que afecta al metabolismo del ácido fólico. Se manifiesta principalmente en niños de corta edad.

<[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=395](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=395)>

Retinosis pigmentaria:

Distrofia hereditaria de la retina con pérdida progresiva de agudeza visual. En ocasiones los síntomas se manifiestan también en portadores.

<[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=791](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=791)>

Citrulinemia del adulto tipo I:

Concentraciones elevadas de amonio en la sangre.

<[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=247573](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=247573)>

#### **4.- ACCESO A LA TOTALIDAD DE VARIANTES GENÉTICAS ENCONTRADAS:**

Al presente informe le acompañan los siguientes archivos de datos:

VARIANTES\_EXOMA\_G4-EJEMPLO.xlsx

G4- EJEMPLO\_mapping.rar

#### **VARIANTES\_EXOMA\_G4- EJEMPLO.xlsx (Instrucciones de acceso : enviadas por e-mail)**

Es un archivo "excel" conteniendo las variantes encontradas, ordenadas según un criterio clínico, con los siguientes códigos:

- 1.- "Sin significado conocido"
- 2.- "Claramente no patogénica"
- 3.- "Probablemente no patogénica"
- 4.- "Probablemente con riesgo aumentado"
- 5.- "Claramente con riesgo aumentado"

En este archivo "excel" se resaltan con un fondo coloreado las variantes comentadas en el presente informe.

En las columnas " Acceso\_info\_gen" y "Acceso\_info\_variante\_dbSNP" del archivo "excel" se incluyen los links a las bases de datos de genes y variantes en las que se ofrece información detallada de función, etc.

#### **G4-EJEMPLO\_mapping.rar (Instrucciones de acceso : enviadas por e-mail)**

Se trata de un archivo comprimido de gran tamaño (aproximadamente 4 Gbytes) que contiene la secuencia completa. Se avisa de que su interpretación es compleja y en general poco accesible para personal no experto en análisis de genoma humano. Se entrega para que el usuario lo guarde, de forma que si es su deseo, pueda analizarlo de nuevo en el futuro. La secuencia del genoma no cambia con la edad.

Para visualizarlo es necesario disponer del software adecuado. Se recomienda utilizar "Integrative Genomics Viewer (IGV)" (<http://software.broadinstitute.org/software/igv/>).

## 5.- ANALISIS DE VARIANTES RELATIVAS A RIESGO DE OBESIDAD, DIABETES Y RIESGO CARDIOVASCULAR (CV).

**Diabetes:** *Probabilidad baja de sufrir diabetes.*

El genotipo del gen PPARG indica un menor riesgo de diabetes insulinoresistente. Igualmente el genotipo de los genes KCNJ11 y WFS1 un menor riesgo de diabetes tipo 2. El efecto conjunto de estos genes puede indicar una menor probabilidad de sufrir diabetes.

**Riesgo cardiovascular.** *Probabilidad de riesgo cardiovascular igual a la media de la población.*

El genotipo del gen LEPR indica menor riesgo de isquemia cardíaca y cardiomiopatía dilatada, que conlleva un menor riesgo de infarto de miocardio. En cambio, el genotipo del gen AGTR1 indica un mayor riesgo de hipertensión y accidente cerebrovascular. El efecto conjunto de estos genes equilibra los riesgos.

**Obesidad:** *Probabilidad alta de obesidad con dietas ricas en hidratos de carbono.*

El genotipo de los genes PPARG y GNB3 indica un mayor riesgo de obesidad con dietas de elevado contenido en hidratos de carbono.

## 6.-FARMACOGENÉTICA.

FARMACOGENÉTICA	
<b>Mayor índice de respuesta a:</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Triptanos en el tratamiento de migrañas (x3) (GNB3).</li></ul>
<b>Menor riesgo de:</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Infarto de miocardio con el uso de estatinas para la hipercolesterolemia y mayor efecto de esta familia de fármacos (GNB3).</li><li>• Diabetes con el uso de tiazidas como diuréticos (GNB3).</li></ul>
<b>Mayor riesgo de:</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Miopatías en pacientes tratados con estatinas (SLCO1B1).</li><li>• Menor efectividad de estatinas en el tratamiento de la hipercolesterolemia (CETP).</li></ul> <p>Hemorragias con el tratamiento con warfarina debido a una mayor respuesta a este fármaco (según estudio realizado en pacientes mayores de 75 años) (CYP2C9).</p>

El usuario presenta una respuesta similar a la población general en el resto de fármacos estudiados.

[www.genoma4u.com](http://www.genoma4u.com) - [info@genoma4u.com](mailto:info@genoma4u.com)

