



DATS▶ME
THAT'S KNOWLEDGENE

intolerance
▶ME

INFORME DE RESULTADOS



Gluten

Riesgo elevado



Lactosa

Riesgo elevado



Fructosa

Riesgo bajo





Gluten

Intolerancia al Gluten - Enfermedad Celíaca

Riesgo elevado



1- Información sobre la Celiaquía

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

Los haplotipos HLA-DQ2 y HLA-DQ8 son los marcadores genéticos que indican la predisposición genética que aumenta la probabilidad de padecer la EC. Los haplotipos de riesgo aparecen reflejados en la tabla 'Clasificación del riesgo'.

2- Tu Resultado

Marcadores Analizados:

HLA-DQ2
HLA-DQ8

Marcador	Tu genotipo
DQ2.2	TT
DQ2.2	AA
DQ2.2	TT
DQ2.5	TT
DQ8	TT
DQ7	GG

3- Conclusión de tu test

María presentas una de las combinaciones genéticas de mayor riesgo asociadas con la Enfermedad Celiaca. Aunque no significa que vayas a padecer o desarrollar necesariamente la enfermedad, sí que presentas una **Predisposición Genética Muy Alta** a ser celiaco.

Si presentas malestar intestinal y consumes alimentos con gluten en tu dieta regular, puede que hayas desarrollado la enfermedad. 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. Cabe destacar que existen otras enfermedades gastrointestinales relacionadas con molestias causadas por el gluten que no se determinan con el análisis genético.

Clasificación del riesgo:

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



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 o **LACTASA NO PERSISTENTE** tiene una determinación genética y se trata de una situación normal y mayoritaria en el ser humano (70 % de la población mundial). Esta es una condición ancestral común en todos los mamíferos y se caracteriza por presentar un déficit de la enzima intestinal LACTASA (hipolactasia), encargada de digerir la lactosa (el azúcar de la leche). Por el contrario, 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.

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 y los otros tres en poblaciones de origen africano, todos ellos 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 frente a la intolerancia a la lactosa.**

2- Tu Resultado

Gen Analizado:

MCM6

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

3- Conclusión de tu test

María 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 su 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.

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.

2- Tu Resultado

Gen Analizado:

ALDOB

Mutaciones	Tu genotipo
R60X	CC
D4E4	CAAACAAA
A150P	GG
A175D	CC
L256P	TT
N334K	CC
A337V	CC

3- Conclusión de tu test

María no presentas el genotipo de riesgo en ninguna de las 7 principales mutaciones del gen ALDOB. Dado que se necesita ser homocigoto (2 copias) de una mutación o heterocigoto (1 copia) de al menos dos mutaciones es **muy poco probable** que padezcas 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**.

Tecnología

Para el análisis de las muestras de ADN se empleó la tecnología de secuenciación masiva o de nueva generación (NGS), que aporta una precisión del 99.99 % al amplificar y secuenciar cada una de las regiones del análisis como mínimo 100 veces. La plataforma NGS utilizada para el test fue MiSeq de Illumina. MiSeq utiliza nucleótidos terminadores marcados con fluorocromos cuya incorporación es reversible, lo cual permite eliminar la fluorescencia al final del proceso y continuar la reacción de secuenciación al desbloquear el carbono 3'.

Riesgos y limitaciones

Los resultados presentados en este informe se limitan a los conocimientos científicos existentes hasta la fecha de elaboración de esta prueba. DatsME 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 7 mutaciones más frecuentemente descritas 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.


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 ≥ 1 % de la población.
- **SNP:** polimorfismo genético de un solo nucleótido.

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.

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

*  Símbolo internacional indicativo de **alimento sin gluten**, actualmente se encuentra regulado por la Sociedad de Asociaciones de Celiacos 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>Ingredientes: Lactosa, monohidrato de lactosa, azúcar de la leche, sólidos lácteos, suero, suero de leche o suero lácteo, grasas de la leche</p> <p>Aditivos: 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>Productos: Excipientes en medicamentos, complejos vitamínicos, dentífricos</p> <p>Ingredientes: 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>Ingredientes de origen lácteo: Proteína de la leche, caseína, caseinato, caseinato Cálcico (antes aditivo H/E4511), caseinato Sódico (antes aditivo H/E4512), caseinato Potásico (antes aditivo H/E4513), caseinato Magnésico, hidrolizado de proteína, lactábumina, lactoglobulina</p> <p>Aditivos: 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			
Naúseas	Convulsiones	Somnolencia	Temblores
Vómitos	Retraso del crecimiento	Dolor abdominal	

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

ALIMENTOS	NO RECOMENDADOS	ALIMENTOS LIMITADOS 2-3 veces/semana	ALIMENTOS PERMITIDOS
Lácteos y derivados	Leche condensada, batidos de leche, helados, yogures de fruta, vainilla y saborizados, leche de soja, fórmulas infantiles con sacarosa, fructosa o miel, quesos de untar con finas hierbas, ajo, nueces, champiñón, 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
Carnes, pescado y huevos	Carnes procesadas, embutidos crudos, curados (salami, morcillas), pastas de hígado, foie-gras, jamón cocido, surimi de pescado		Ternera, pollo, cordero, cerdo, conejo, pavo, caballo, vísceras, pescados y mariscos, jamón serrano, bacon, panceta, huevon
Frutas	Resto de frutas	Higo chumbo, lima, limón	Aguacate, papaya, aceitunas negras
Verduras, hortalizas y legumbres	Zanahorias, calabaza, boniato, cebolla, nabo, grano de maíz, remolacha, chirivía. Guisantes, maíz dulce, soja, judías blancas, garbanzos	De 2 a 6 años: 1 ración de 50g. De 6 a 10 años: 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	Hasta 2 años: ración de 50-100g/día de patata vieja, tapioca, espinacas, champiñones, brotes de bambú, col, lechuga, apio, escarola, acelga, brócoli, endivias, tofu
Harinas y cereales	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
Grasas y aceites	Salsas aderezos comerciales		Aceites vegetales, mantequilla, margarina, mayonesa casera
Bebidas	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)
Azúcar	Miel, azúcar blanco y moreno, mermeladas, chocolates, confituras, membrillo, caramelos, sirope		Chocolate sin azúcares añadidos con edulcorantes permitidos, chicles y caramelos sin azúcar con edulcorantes permitidos)
Frutos secos y semillas	Frutos secos		Semillas de sésamo, semillas de calabaza y girasol (máx. 10g/día)
Otros	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: 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
- "Diagnóstico Precoz de la Enfermedad Celiaca" del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad: mscbs.gob.es
- Estudio sobre la situación de las personas con enfermedad celíaca en España: 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
- "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

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
- "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

4- Otros

Otros enlaces de interés:

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



DATSME

THAT'S KNOWLEDGENE

María, primero darte las gracias por confiar en nosotros, y segundo darte la bienvenida a esta gran familia.

Para cualquier duda que puedas tener, no dudes en contactar con nosotros.

En nuestra web encontrarás todas las formas de contactar con nosotros:

www.datsme.life

¡Esperamos que disfrutes de tu informe y te ayude a conseguir tus objetivos!