



SABER **ES** PREVENIR

easy-DNA

Este informe ha sido elaborado por

Informe Ejemplar

Informe de Predisposición Genética

Datos del cliente*:

Género: Varón

Identidad étnica: Hispano

Referencia del cliente: U09-12011

* Si los datos son incorrectos, por favor, póngase en contacto con el proveedor de la prueba para que los modifique.

Español (Europeo)

CR-001

Septiembre 30, 2010, 10:14 am

easy-DNA

easyDNA, Ltd.
9245 Laguna Springs Drive
Suite 200
Elk Grove, CA 95758
www.easy-dna.com

Antes de mirar los resultados de su prueba, tenga en cuenta lo siguiente:

Ámbito de aplicación de la prueba genética

El propósito de esta prueba genética molecular es el de determinar si usted o la persona examinada presenta predisposiciones a mutación(es) o enfermedades específicas presentadas en esta prueba. Es importante entender que debido a la complejidad de las pruebas de ADN así como a la importancia de las implicaciones de los resultados de dicha prueba, puede que desee consultar a su médico o un consejero genético. Este informe es únicamente a uso informativo y educativo. En ningún caso pretende substituir una visita al médico y/o el asesoramiento o servicios de este último.

Naturaleza de la prueba genética

La prueba genética molecular se basa en el estudio de los SNP (Polimorfismo de nucleótido sencillo) es una variación en la secuencia de ADN que afecta a una sola base de una secuencia del genoma. Una de estas variaciones debe darse al menos en un 1% de la población para ser considerada como un SNP. Dado que esta técnica analiza regiones genéticas que varían de un individuo a otro, esta prueba está considerada de gran éxito en lo que se refiere a la identificación de marcadores de ADN asociados a dolencias o enfermedades. Las técnicas basadas en los SNP proporcionan información sobre las variaciones más comunes en la investigación del genoma humano y su estudio. Teniendo en cuenta que las variaciones raras o poco comunes que afectan a determinadas enfermedades no pueden ser objeto de una prueba de SNP, ya que todavía no han sido descubiertas o porque su incidencia en la población es muy baja.

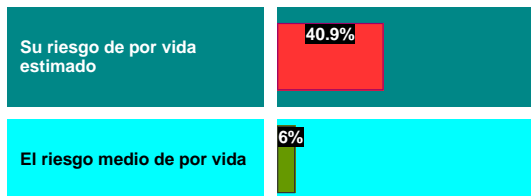
Límites de la prueba genética

La información presentada en este informe se basa en las últimas investigaciones científicas. Las enfermedades incluidas en este informe por lo general aparecen en más de uno de los diferentes grupos étnicos importantes, de ahí una fiabilidad en los resultados derivados de la prueba altísima. Sin embargo, no podemos excluir la posibilidad que las investigaciones futuras vayan a más y por consiguiente mejoraren la exactitud de los resultados. También es importante señalar que no se ha tenido en cuenta todas las asociaciones de enfermos en todos los grupos étnicos, y por esta razón, la investigación genética no es exhaustiva. Cuando una asociación no da parte del origen étnico de una enfermedad, se puede entonces usar el grupo étnico más cercano para realizar la parte del informe sobre dicha enfermedad de dicha asociación. En cuyo caso se mencionará en el informe, que se supone que el origen étnico de cada enfermedad queda cubierto. Una prueba genética basada en los SNP no puede revelar gran reorganización del genoma de microsatélites, la inserción / eventos supresión o variaciones en el número de la copia.

¿Cómo interpretar los resultados?

Ejemplos y preguntas más frecuentes

La información para cada dolencia o enfermedad se presenta en cuatro secciones. Tomemos como ejemplo 'la enfermedad de Alzheimer' para ilustrar cómo debe de ser interpretado el informe.



Pregunta: ¿Cómo dar sentido a mis resultados para 'la enfermedad de Alzheimer'?

Sus riesgos se presentan en forma de riesgo en base al riesgo de por vida estimado. Es importante comparar este valor con la media del riesgo de por vida estimado. Su nivel de riesgo puede ser alto, medio o bajo. El cuadro de la izquierda indica su riesgo de por vida estimado, teniendo en cuenta los marcadores que hemos utilizado, su riesgo de por vida es del 40.9% en comparación a la media del riesgo de por vida de un varón que es del 6%.



Pregunta: ¿Hay otra manera de interpretar los resultados?

Si, en una muestra poblacional, se estima que el 8.4% tiene una mayor posibilidad de desarrollar 'la enfermedad de Alzheimer' y que el 90.6% tienen un riesgo menor que el suyo. Los resultados de este gráfico se basan en el proyecto Hap Map humano y los estudios epidemiológicos de la incidencia de la enfermedad.



Pregunta: ¿Esto significa que yo vaya contraer 'la enfermedad de Alzheimer'?

El entorno juega siempre un papel importante. Sus riesgos pueden ser mayores que los de la población general, pero eso no significa que definitivamente desarrollará la enfermedad porque tanto sus genes, como su entorno lo indiquen así. De hecho para 'la enfermedad de Alzheimer', el entorno de la persona representa el 26% de los riesgos de contraer la enfermedad, mientras que los genes responsables representan el 74% de los riesgos.

Marcador	Locus	Su genotipo	Riesgo relativo	Frecuencia del genotipo
rs429358	ApoE	CC	9.6	0.0001
rs4420638	APOC1	AA	0.71	0.81

Pregunta: ¿Cómo funciona la prueba para determinar mi riesgo?

Observaremos segmentos de su ADN donde la diferencia de un alelo modifica sus probabilidades de contraer 'la enfermedad de Alzheimer'. En el apartado(s) que se muestra(n) a la izquierda, el genotipo indica que el ADN se hereda de ambos padres. Cada letra corresponde a uno de los padres. Se asocian ciertas letras a un riesgo alto. Su riesgo se reflejará en el riesgo del número de copias de alelos que están presentes en su genotipo en cada marcador.

Ejemplos y preguntas más frecuentes (continuación)

Pregunta: ¿Qué debo hacer ahora?

En primer lugar, le recomendamos que lleve el informe a su médico. Éste será capaz de hacer una evaluación inicial de los síntomas y determinar si usted tiene esa enfermedad o si no se ha desarrollado. Le aconsejamos que para cualquier tipo de duda que pueda usted tener relacionada con el tema, se ponga en contacto con nosotros, o para que su médico pueda contactar con el distribuidor en el cual adquirió la prueba.

Pregunta: ¿Por qué no se informó de la enfermedad de mi origen étnico?



Son necesarios diversos datos para poder estimar el riesgo de por vida para una enfermedad. Se debe disponer en primer lugar, de datos sobre la incidencia de la enfermedad en ambos sexos de un grupo étnico. En segundo lugar, de estudios genéticos en gemelos para determinar la contribución en el entorno de la enfermedad, los cuales también deben haber sido informados por parte del grupo étnico. Por último, cada SNP que ha sido analizado debería de haber sido documentado con éxito por el mismo grupo étnico.

Este requisito de alta investigación en los datos, tiene como consecuencia que el riesgo de por vida no puede ser dado explícitamente a todos los grupos étnicos, porque los datos necesarios pueden todavía no estar disponibles. Sin embargo, el SNP que relatamos aquí generalmente ha sido reproducido en múltiples y diferentes grupos étnicos (por ejemplo: el europeo, el japonés, el africano, etc.) y por lo tanto como se cree, es independiente de la identidad étnica.

Sumario de sus resultados

El resumen de sus resultados se presenta en el cuadro siguiente. Los detalles acerca de cada enfermedad se muestran en las páginas siguientes. La calificación de riesgo genético y el método de cálculo de riesgo relativo utilizado para calcular los resultados han sido desarrollados junto a las características de rendimiento determinadas, por el uso de prácticas estándares. Basándose en su ADN y en las enfermedades referidas en esta prueba, el resumen de los resultados es el siguiente.

Nombre de la enfermedad	Su riesgo de por vida	Riesgo normal	Su nivel de riesgo genético
Alto nivel de riesgo genético			
Enfermedad de Alzheimer	40.9%	6%	alto
Enfermedad Coronaria	80%	49%	alto
Cáncer de Pulmón	21.8%	17.2%	alto
Migraña	24.4%	20%	alto
Cáncer de Piel	51.1%	35%	alto
Diabetes Tipo 2	31.6%	24%	alto
Nivel medio de riesgo genético			
Degeneración Macular Relacionada con la Edad	17.5%	8%	medio
Aneurisma	13.4%	17%	medio
Fibrilación Auricular	20%	25%	medio
Obesidad	26.3%	25%	medio
Osteoartritis	42.6%	43%	medio
Enfermedad Vascul Periférica	15.8%	14.5%	medio
Cáncer de Próstata	9.5%	16%	medio
Tromboembolismo Venoso	23.3%	25%	medio
Bajo nivel de riesgo genético			
Cáncer de Vejiga	3%	4.1%	bajo
Cáncer de Mama	0.4%	0.4%	bajo
Enfermedad Celíaca	0.6%	1%	bajo
Cáncer Colorrectal	3.2%	6%	bajo
Cáncer Gástrico	2%	2.3%	bajo
Enfermedad de Graves	0.8%	1%	bajo
Lupus	0.4%	0.25%	bajo
Esclerosis Múltiple	0.2%	0.2%	bajo
Psoriasis	6.9%	11.4%	bajo
Artritis Reumatoide	0.3%	1%	bajo
Diabetes Tipo 1	1.1%	1%	bajo

Fuente : U09-12011

Degeneración Macular Relacionada con la Edad

La degeneración macular del ojo es una enfermedad degenerativa que afecta al centro de la retina en personas mayores de 60 años. Es la causa de ceguera más frecuente en los ancianos por detrás de la diabetes.



Entender los riesgos **medio**

Su predisposición genética para esta enfermedad es media. Tenga en cuenta que para que el riesgo se considere medio, el requisito que se debe cumplir, es que el riesgo de contraer la enfermedad sea superior al 7% (y que éste no se haya considerado previamente alto.)



Su riesgo de por vida estimado

Se estima que los individuos que pueden contraer esta enfermedad con sus mismas características genéticas son **17.5 de cada 100** personas. Estos resultados indican sus probabilidades de desarrollar esta enfermedad.

17.5%

El riesgo medio de por vida

Se estima que los individuos de la población media que pueden contraer esta enfermedad son **8 de cada 100** personas. Estos resultados se aplican en base a una muestra media del linaje europeo.

8%

Resumen de sus resultados genéticos

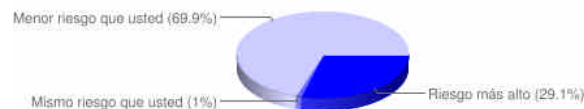
Para evaluar sus riesgos, miramos los siguientes marcadores de su ADN. La columna denominada "riesgo relativo" indica la contribución individual de cada marcador en su riesgo de por vida. Si el riesgo relativo es mayor a 1, entonces el marcador genético incrementa su riesgo a contraer la enfermedad.

Marcador	Locus	Su genotipo	Riesgo relativo	Frecuencia del genotipo
rs800292	C2	CC	0.58	0.4761
rs1061170	CFH	CC	3.77	0.0289

Fuente : U09-12011

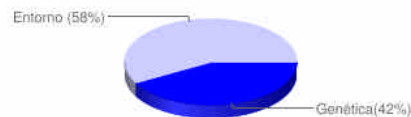
Sus riesgos han sido comparados en relación a un grupo de personas similares

Aquí encontrará otra manera de interpretar sus resultados. La información que usamos para esta comparación viene en parte del Proyecto Internacional HapMap (Mapa de haplotipos), la mayor base de datos publicada sobre la variación del genoma humano, y en parte también, por el Centro de Control y Prevención de Enfermedades de EUA.



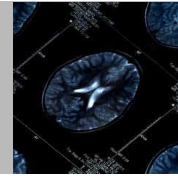
Factores responsables: Degeneración Macular Relacionada con la Edad

A pesar de que sus riesgos de contraer esta enfermedad pueden parecer altos tenga en cuenta que su entorno es responsable y se considera un factor importante. Esto le da un grado de control sobre sus probabilidades.



Enfermedad de Alzheimer

La enfermedad de Alzheimer es la forma más común de demencia. Es incurable, degenerativa y terminal. Generalmente, se diagnostica en personas mayores de 65 años de edad, aunque el Alzheimer menos frecuente de inicio temprano puede producirse mucho antes.



Entender los riesgos alto

Su predisposición genética para esta enfermedad es alta. Tenga en cuenta que para que el riesgo se considere alto, ambos de estos dos requisitos se deben cumplir: que el riesgo de contraer la enfermedad sea superior al 20% y superior a la población en general por 1.2x; Y que su riesgo de contraer la enfermedad sea tres veces mayor al de la población general.



Su riesgo de por vida estimado

Se estima que los individuos que pueden contraer esta enfermedad con sus mismas características genéticas son **40.9 de cada 100** personas. Estos resultados indican sus probabilidades de desarrollar esta enfermedad.

40.9%

El riesgo medio de por vida

Se estima que los individuos de la población media que pueden contraer esta enfermedad son **6 de cada 100** personas. Estos resultados se aplican en base a una muestra media del linaje europeo.

6%

Resumen de sus resultados genéticos

Para evaluar sus riesgos, miramos los siguientes marcadores de su ADN. La columna denominada "riesgo relativo" indica la contribución individual de cada marcador en su riesgo de por vida. Si el riesgo relativo es mayor a 1, entonces el marcador genético incrementa su riesgo a contraer la enfermedad.

Marcador	Locus	Su genotipo	Riesgo relativo	Frecuencia del genotipo
rs429358	ApoE	CC	9.6	0.0001
rs4420638	APOC1	AA	0.71	0.81

Fuente : U09-12011

Sus riesgos han sido comparados en relación a un grupo de personas similares

Aquí encontrará otra manera de interpretar sus resultados. La información que usamos para esta comparación viene en parte del Proyecto Internacional HapMap (Mapa de haplotipos), la mayor base de datos publicada sobre la variación del genoma humano, y en parte también, por el Centro de Control y Prevención de Enfermedades de EUA.



Factores responsables: Enfermedad de Alzheimer

A pesar de que sus riesgos de contraer esta enfermedad pueden parecer altos tenga en cuenta que su entorno es responsable y se considera un factor importante. Esto le da un grado de control sobre sus probabilidades.

