

# Mi Salud Genómica

Todo lo que conocerás gracias a la  
secuenciación de tu genoma



## TU GENOMA, TU SALUD

todo lo que conocerás gracias a la  
secuenciación genómica

<b>RESULTADOS CLÍNICOS</b> Riesgo de enfermedades con impacto relevante en tu salud	<b>01</b>
<b>ENFERMEDADES MULTIFACTORIALES</b> Variantes que pueden afectar a tu salud si tienes ciertas condiciones médicas	<b>02</b>
<b>RIESGOS POLIGÉNICOS</b> Riesgo genético a enfermedades comunes para monitorizarte mejor	<b>03</b>
<b>PORTADOR</b> Análisis de variantes sin riesgo para ti, pero que puedes transmitir a tu descendencia	<b>04</b>
<b>FARMACOGENÓMICA</b> Análisis de tu respuesta a fármacos	<b>05</b>
<b>RASGOS</b> Tus características personales respecto a variables nutricionales, deportivas y otras	<b>06</b>

## RESULTADOS CLÍNICOS

### RIESGO DE ENFERMEDADES CON IMPACTO RELEVANTE EN TU SALUD

Este análisis genómico te permite conocer el riesgo de padecer enfermedades que pueden tener un gran impacto en tu salud, como ciertos tipos de cáncer o trastornos hereditarios.

Con esta información Sanitas te ayudará a hacer un seguimiento personalizado con un médico, para que puedas tomar las medidas preventivas oportunas.

Así, podrás actuar de forma proactiva y cuidar de tu salud.

## RESULTADOS CLÍNICOS: LISTADO DE GENES Y ENFERMEDADES

ENFERMEDADES CLÍNICAMENTE ACCIONABLES	GENES
<b>SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER</b>	
<p><b>CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO</b> (23 genes)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario</li> <li>» Síndrome de tumor hamartomatoso PTEN</li> <li>» Síndrome Li-Fraumeni</li> <li>» Cáncer reproductivo (ginecológico, próstata)</li> </ul>	<p><b><i>BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, TP53</i></b>, ATM, BARD1, BRIP1, CHEK2, DICER1, HOXB13, MRE11, NBN, PIK3CA, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL4, RINT1, SEC23B, SMARCA4, SLX4, XRCC2</p>
<p><b>POLIPOSIS Y CÁNCER GASTROINTESTINAL HEREDITARIO</b> (25 genes)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Síndrome de Lynch</li> <li>» Poliposis adenomatosa familiar</li> <li>» Poliposis asociada a MUTYH</li> <li>» Poliposis juvenil</li> <li>» Síndrome Peutz-Jeghers</li> <li>» Pancreatitis hereditaria</li> </ul>	<p><b><i>APC, BMPRIA, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11</i></b>, AXIN2, BLM, CDH1, CTRC, GALNT12, GREM1, MBD4, MLH3, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, PRSS1, RNF43, RPS20, SPINK1</p>

En negrita, los genes que pertenecen al listado básico de análisis preventivo recomendado por la ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)

01

02

03

04

05

06



ENFERMEDADES CLÍNICAMENTE ACCIONABLES	GENES
<b>SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER</b>	
<b>NEUROCUTÁNEOS Y OCULARES</b> (5 genes) <ul style="list-style-type: none"> <li>» Neurofibromatosis tipo 1 y 2</li> <li>» Complejo esclerosis tuberosa tipo 1 y 2</li> <li>» Retinoblastoma</li> </ul>	<i><b>NF2, RB1, TSC1, TSC2</b></i> , NF1
<b>NEUROENDOCRINO Y RENAL</b> (20 genes) <ul style="list-style-type: none"> <li>» Cáncer medular de tiroides familiar</li> <li>» Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario</li> <li>» Neoplasia endocrina múltiple tipos 1 y 2</li> <li>» Síndrome de von Hippel-Lindau</li> <li>» Tumor de Wilms relacionado con WT1</li> </ul>	<i><b>MAX, MEN1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, WT1</b></i> , AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, FH, FLCN, MET, MITF, PRKAR1A, SDHA
<b>OTROS CÁNCERES</b> (31 genes) <ul style="list-style-type: none"> <li>» Piel</li> <li>» Hematológicos</li> <li>» Tumores sólidos</li> </ul>	CDKN2A, CEBPA, COL7A1, DDB2, DDX41, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MCI1R, POLH, POT1, PTCH1, RHBDF2, RUNX1, SUFU, TERT, TYR, WRN, XPA, XPC

En negrita, los genes que pertenecen al listado básico de análisis preventivo recomendado por la ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)

01

02

03

04

05

06



ENFERMEDADES CLÍNICAMENTE ACCIONABLES	GENES
<b>CARDIOVASCULAR</b>	
<p><b>MIOCARDIOPATÍA</b> (41 genes)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Miocardiopatía hipertrófica</li> <li>» Miocardiopatía dilatada</li> <li>» Displasia arritmogénica del ventrículo derecho</li> <li>» Enfermedad de Fabry</li> <li>» Amiloidosis hereditaria por TTR</li> </ul>	<p><i><b>ACTC1, BAG3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GLA, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PRKAG2, RBM20, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR,</b></i> ABCC9, ACTA1, ACTN2, ALMS1, CSRP3, DMD, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, MYH6, MYPN, NEXN, PLN, SLC25A4, TCAP, TRIM63, VCL</p>
<p><b>RASOPATÍAS</b> (10 genes)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Síndrome de Noonan</li> <li>» Síndrome de Costello</li> <li>» Síndrome cardio-facio-cutáneo</li> </ul>	<p>BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1</p>
<p><b>CANALOPATÍAS Y ARRITMIAS</b> (23 genes)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Síndrome QT-largo tipos 1, 2, 3, 14-16</li> <li>» Síndrome de Brugada</li> <li>» Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica</li> </ul>	<p><i><b>CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, TRDN,</b></i> CACNA1C, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNJ2, SCN1B, SCN3B, SEMA3A</p>

En negrita, los genes que pertenecen al listado básico de análisis preventivo recomendado por la ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)

01

02

03

04

05

06



ENFERMEDADES CLÍNICAMENTE ACCIONABLES	GENES
<b>CARDIOVASCULAR</b>	
<b>HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR</b> (8 genes)	<i><b>APOB, LDLR, PCSK9</b></i> , APOA5, APOC2, GPIHBP1, LDLRAP1, LMF1
<b>AORTOPATÍAS Y ENFERMEDADES RELACIONADAS</b> (12 genes) » Síndrome de Marfan » Síndrome de Loeys-Dietz » Aneurisma y disección aórtica familiar	<i><b>ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFBRI, TGFRB2,</b></i> CCM2, LOX, MYLK, PDCD10, PRKG1, TGFB2
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS, TIPOS VASCULAR Y NO-VASCULAR</b> (9 genes)	<i><b>COL3A1,</b></i> ADAMTS2, CHST14, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, TNXB
<b>OTRAS ENFERMEDADES ACCIONABLES</b>	
<b>DEFICIENCIAS METABÓLICAS Y HEREDITARIAS</b> » Deficiencia de biotinidasa (1 gen) » Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (1 gen) » Diabetes tipo MODY (5 genes) » Enfermedad de Pompe (1 gen) » Enfermedad de Wilson (1 gen) » Hemocromatosis hereditaria (5 genes) » Hipertermia maligna (2 genes) » Retinopatías relacionadas con RPE65 (1 gen) » Telangiectasia hemorrágica hereditaria (2 genes) » Trombofilias (4 genes) » Otros (12 genes)	<i><b>BTD</b></i> <i><b>OTC</b></i> <i><b>HNFA1,</b></i> ABCC8, CCK, HNF1B, HNF4A <i><b>GAA</b></i> <i><b>ATP7B</b></i> <i><b>HFE,</b></i> HAMP, HJV, SLC40A1, TFR2 <i><b>CACNA1S, RYR1</b></i> <i><b>RPE65</b></i> <i><b>ACVRL1, ENG</b></i> F5, F8, F9, SERPINC1 ABCD1, GDF2, HSPB8, JAG1, LITAF, MPZ, NEFL, PKD2, PMP22, SERPINA1, TBX3, TBX5

En negrita, los genes que pertenecen al listado básico de análisis preventivo recomendado por la ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)

01

02

03

04

05

06





# Mi Salud Genómica

TRATAMIENTO

RIESGO

ENFERMEDAD

>SALUD

>GENOMA

//HÁBITOS

<PREVENCIÓN

## ENFERMEDADES MULTIFACTORIALES

### VARIANTES QUE PUEDEN AFECTAR A TU SALUD SI TIENES CIERTAS CONDICIONES MÉDICAS

Este análisis te permite conocer variantes genéticas que están presentes en la población general y que confieren un mayor riesgo de enfermedad cuando tienes ciertas condiciones médicas o hábitos de vida. Por este motivo, esta información te ayudará a actuar directamente sobre tu salud.

Con esta información, se puede realizar un **seguimiento más preciso** y **tomar decisiones informadas** sobre tu salud.



01

02

03

04

05

06



## ENFERMEDADES MULTIFACTORIALES

### PATOLOGÍAS

- » Intolerancia a la lactosa
- » Riesgo farmacológico de QT largo
- » Susceptibilidad a enfermedad crónica de riñón
- » Susceptibilidad a fibrosis pulmonar
- » Susceptibilidad a hemocromatosis hereditaria
- » Susceptibilidad a hígado graso no alcohólico
- » Susceptibilidad a pancreatitis crónica
- » Susceptibilidad a trastornos relacionados con SERPINA1
- » Susceptibilidad a tromboembolismo venoso
- » Susceptibilidad multifactorial a melanoma
- » Susceptibilidad al cáncer por CHEK2

01

02

03

04

05

06



# Mi Salud Genómica

## RIESGOS POLIGÉNICOS

### RIESGO GENÉTICO A ENFERMEDADES COMUNES PARA MONITORIZARTE MEJOR

Este análisis se centra en el riesgo genético asociado a enfermedades comunes, las cuales pueden verse influenciadas por múltiples variantes genéticas.

Al conocer tu perfil genético, puedes obtener una mejor visión de tu predisposición a desarrollar ciertos trastornos relacionados con el sistema cardiovascular, el metabolismo, y otros factores de salud importantes.

Con esta información, podrás tomar decisiones informadas sobre cómo **monitorizar tu salud** y hacer ajustes en tu estilo de vida o tratamiento para prevenir problemas futuros.



01

02

03

04

05

06



# Mi Salud Genómica

## RIESGOS POLIGÉNICOS

### RIESGO DE PATOLOGÍAS ASOCIADAS

- » Diabetes tipo 2
- » Enfermedad arterial coronaria
- » Fibrilación auricular
- » Hipercolesterolemia Poligénica (LDL) y otros problemas del colesterol
- » Hipertensión
- » Riesgo poligénico de cáncer de mama
- » Riesgo poligénico de cáncer de próstata
- » Triglicéridos



01

02

03

04

05

06



# Mi Salud Genómica

## VARIANTES DE PORTADOR ASINTOMÁTICO

ANÁLISIS DE VARIANTES SIN RIESGO PARA TI,  
PERO QUE PUEDES TRANSMITIR A TU DESCENDENCIA

Aunque algunas variantes genéticas no afectan directamente a tu salud, sí pueden transmitirse a tu descendencia y aumentar el riesgo de ciertas enfermedades hereditarias.

Este análisis es especialmente útil si estás planificando tener hijos, ya que te permite conocer con anticipación posibles riesgos y consultar opciones con un especialista.

De esta manera, puedes **tomar decisiones informadas sobre tu salud y la de tu futura familia**, con el apoyo adecuado para afrontar cualquier situación.

La ausencia de detección no exime de posible enfermedad (pueden existir otras causas, otros genes u otros tipos de variantes no detectables).



01

02

03

04

05

06

## VARIANTES DE PORTADOR ASINTOMÁTICO

- » Acidemia glutárica tipo I
- » Acidemia isovalérica
- » Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12
- » Acidosis láctica congénita tipo Saguenay-Lac-Saint-Jean (Síndrome de Leigh, French-Canadian type)
- » Aciduria 3-metilglutacónica tipo V
- » Acondrogénesis tipo IB
- » Acromatopsia tipo 3
- » Adrenoleucodistrofia
- » Albinismo oculocutáneo tipo 2
- » Albinismo oculocutáneo, tipo IA
- » Albinismo oculocutáneo, tipo IB
- » Amaurosis congénita de Leber 2
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación A
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación B
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación C
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación D1
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación D2
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación E
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación F
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación G
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación I
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación J
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación L
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación N
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación O

- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación P
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación Q
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación S
- » Anemia de Fanconi, grupo de complementación U
- » Anemia diseritropoyética congénita, tipo II
- » Anemia falciforme
- » Artrogriposis congénita con enfermedad de la célula del cuerno anterior
- » Artrogriposis múltiple congénita-5
- » Aspartilglucosaminuria
- » Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay
- » Ataxia espinocerebelosa lentamente progresiva de inicio en la infancia autosómica recesiva
- » Ataxia-telangiectasia
- » Atelosteogénesis tipo II
- » Atrofia cerebral y cerebelosa infantil con microcefalia postnatal progresiva
- » Ausencia congénita del nodo sinusal
- » Bardet-Biedl 1 y 2
- » Canavan
- » Cardiomiopatía dilatada 1X
- » Ceroidlipofuscinosis neuronal 1
- » Ceroidlipofuscinosis neuronal 2
- » Cistinosis
- » Coloboma, osteopetrosis, microftalmía, macrocefalia, albinismo y sordera
- » Deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena media
- » Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
- » Deficiencia de alfa-1-antitripsina

01

02

03

04

05

06

## VARIANTES DE PORTADOR ASINTOMÁTICO

- » Deficiencia de antitrombina III
- » Deficiencia de apolipoproteína C-II
- » Deficiencia de asparagina sintetasa
- » Deficiencia de biotinidasa
- » Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A
- » Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II
- » Deficiencia de fumarasa
- » Deficiencia de galactoquinasa
- » Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
- » Deficiencia de lipasa, combinada
- » Deficiencia de ornitina translocasa (síndrome hiperornitinemia-hiperamoniemia-homocitrulinuria)
- » Deficiencia del complejo I mitocondrial
- » Deficiencia del complejo II mitocondrial, tipo 1 de origen nuclear
- » Deficiencia del complejo II mitocondrial, tipo 3, nuclear
- » Deficiencia del complejo II mitocondrial, tipo 4, nuclear
- » Deficiencia del Factor V
- » Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa o Acidemia
- » Deficiencia primaria de carnitina
- » Déficit de piruvato carboxilasa
- » Dermólisis bullosa transitoria del recién nacido
- » Desminopatía; Miopatía miofibrilar, 1
- » Desórdenes relacionados con MYO7A / síndrome de Usher tipo IB
- » Diabetes mellitus neonatal permanente, 1
- » Diabetes mellitus tipo 1
- » Disautonomía familiar

- » Discapacidad intelectual y síndrome de miopatía
- » Disostosis espondilocostal autosómica recesiva
- » Displasia anauxética
- » Displasia arritmogénica del ventrículo derecho familiar
- » Displasia diastrófica
- » Displasia epifisaria múltiple tipo 4
- » Displasia facial, inmunodeficiencia, livedo y baja estatura
- » Displasia mandibuloacral con lipodistrofia tipo A
- » Disqueratosis congénita, autosómica recesiva 4
- » Distonía generalizada de las extremidades de inicio precoz
- » Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina
- » Distrofia muscular congénita, deficiente en merosina
- » Distrofia muscular de Becker
- » Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a teletonina; Distrofia muscular type 2J
- » Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano
- » Distrofia muscular de cinturas R7 asociada a teletonina
- » Distrofia muscular de Duchenne
- » Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- » Distrofia muscular-distroglucanopatía (congénita con anomalías cerebrales y oculares)
- » Síndrome de catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial
- » Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo dermatosparaxis
- » Síndrome de Noonan 2
- » Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial MNGIE o Síndrome de depleción de ADN mitocondrial 4B
- » Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 52
- » Enfermedad almacenamiento del glucógeno tipo 4 y Enfermedad del Cuerpo de Poliglucosano en adultos
- » Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia
- » Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II. Enfermedad de Pompe
- » Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axónica
- » Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1
- » Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4D
- » Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, desmielinizante, tipo 1F
- » Enfermedad de depósito de ácido siálico libre (Salla)
- » Enfermedad de Gaucher
- » Enfermedad de Krabbe
- » Enfermedad de Niemann-Pick, asociada a SMPD1 (Tipo A y B)

01

02

03

04

05

06

## VARIANTES DE PORTADOR ASINTOMÁTICO

- » Enfermedad de Sandhoff
- » Enfermedad de Tay-Sachs (deficiencia en hexosaminidasa A)
- » Enfermedad de Wolman (Deficiencia de lipasa ácida lisosomal)
- » Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3
- » Enfermedad Niemann-Pick ( tipo C1 y D)
- » Enfermedad orina con olor a jarabe de arce tipo 1A
- » Enfermedad orina con olor a jarabe de arce tipo 1B
- » Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol (Deficiencia de lipasa ácida lisosomal)
- » Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 3
- » Epidermólisis ampollosa acantolítica letal
- » Epidermólisis bullosa distrófica pretibial
- » Epidermólisis bullosa distrófica, autosómica recesiva
- » Epidermólisis bullosa pruriginosa
- » Eritrocitosis familiar 2
- » Fallo espermático 50
- » Fallo espermatogénico-2
- » Fallo ovárico prematura-17
- » Fenilcetonuria
- » Fibrosis quística y Ausencia congénita bilateral de los vasos deferentes
- » Fiebre mediterránea familiar
- » Galactosemia
- » Gangliosidosis GM1
- » Hemocromatosis, tipo 1
- » Hemocromatosis, tipo 2A

- » Hemocromatosis, tipo 2B
- » Hemocromatosis, tipo 3
- » Hemofilia A
- » Hemofilia B
- » Hemoglobinopatía relacionada con la cadena beta de la hemoglobina
- » Hipercolesterolemia familiar, 1
- » Hipercolesterolemia familiar, 4
- » Hiperlipoproteinemia tipo I
- » Hiperlipoproteinemia, tipo ID
- » Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa
- » Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa
- » Hipofosfatasa
- » Hipoglucemia hiperinsulinémica familiar 1
- » Hipoplasia de cartílago-cabello
- » Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2D
- » Homocistinuria por deficiencia de cistationina beta-sintasa
- » Inmunodeficiencia 120
- » Insuficiencia hepática infantil transitoria (Insuficiencia hepática infantil aguda por un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt)
- » Insuficiencia ovárica prematura-15
- » Intolerancia hereditaria a la fructosa
- » La enfermedad renal poliquística autosómica recesiva (ARPKD), relacionada con el gen PKHD1
- » La hipobetalipoproteinemia familiar 1
- » La neuropatía hipertrófica de Dejerine-Sottas
- » Leucodistrofia metacromática
- » Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales
- » Lipofuscinosis ceroid neuronal relacionada con CLNS
- » Meduloblastoma
- » Microangiopatía cerebroretiniana con calcificaciones y quistes 3
- » Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho; Enfermedad de Naxos
- » Miocardiopatía dilatada 1BB
- » Miocardiopatía dilatada 2A
- » Miocardiopatía dilatada 2E
- » Miocardiopatía hipertrófica familiar-4
- » Miocardiopatía hipertrófica, tipo cámara ventricular media izquierda, 1
- » Miocardiopatía dilatada, tipo 1GG
- » Miopatía Congénita 1B
- » Miopatía congénita 1B, autosómica recesiva
- » Miopatía congénita 5 con cardiomiopatía
- » Miopatía miofibrilar de inicio infantil con miocardiopatía 12

01

02

03

04

05

06

## VARIANTES DE PORTADOR ASINTOMÁTICO

- » Miopatía nemalínica
- » Miopatía por almacenamiento de miosina; Miopatía congénita 7B
- » Mucopolipidosis IV
- » Neuropatía atáxica sensorial, disartría y oftalmoparesia
- » Neuropatía hipertrófica de Dejerine-Sottas.
- » Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria por una mutación en el gen **TECPR2**
- » Oftalmoplejía externa progresiva con deleciones de ADN mitocondrial, autosómica recesiva 1
- » Osteopetrosis maligna autosómica recesiva Tipo 1
- » Pancreatitis calcificante tropical
- » Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1
- » Polimicrogiria con o sin síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular
- » Poliposis adenomatosa familiar 2
- » Poliposis adenomatosa familiar 3
- » Poliposis adenomatosa familiar 4
- » Retinitis pigmentosa 20
- » Retraso del crecimiento intrauterino, displasia metafisaria, hipoplasia su-prarrenal congénita, anomalías genitales e inmunodeficiencia
- » Retraso del desarrollo, epilepsia y diabetes neonatal 2, incluido
- » Síndrome cerebro-oculo-facio-esquelético 2
- » Síndrome cerebro-oculo-facio-esquelético 3
- » Síndrome cerebrooculofaciosquelético
- » Síndrome de Alpers-Huttenlocher
- » Síndrome de Andermann
- » Síndrome de Baller-Gerold

- » Síndrome de Bardet-Biedl 13
- » Síndrome de Bloom
- » Síndrome de Budd-Chiari;
- » Síndrome de cáncer por reparación de errores de apareamiento 2
- » Síndrome de cáncer por reparación de errores de apareamiento 3
- » Síndrome de cáncer por reparación de errores de apareamiento 4
- » Síndrome de cáncer por reparación de errores de emparejamiento 1, 2 y 3
- » Síndrome de Carvajal; miocardiopatía dilatada con pelo lanoso y queratodermia
- » Síndrome de Cockayne
- » Síndrome de contractura congénita letal
- » Síndrome de Costeff
- » Síndrome de depleción del ADN mitocondrial 6 (hepatocerebral)
- » Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo cifoesciolítico, 1
- » Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo cifoesciolítico, 2
- » Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo musculoesquelético, 1
- » Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo musculoesquelético, 2
- » Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo similar al clásico, 1
- » Síndrome de Ellis-Van Creveld
- » Síndrome de Hermansky-Pudlak
- » Síndrome de insuficiencia hepática infantil 3
- » Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen
- » Síndrome de Joubert 32
- » Síndrome de Joubert con defecto ocular (Joubert 28)
- » Síndrome de Meckel tipo 1
- » Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal 1
- » Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal 2
- » Síndrome de muerte súbita del lactante
- » Síndrome de Pendred
- » Síndrome de predisposición tumoral-2
- » Síndrome de RAPALDILINO
- » Síndrome de Rothmund-Thomson, tipo 2
- » Síndrome de rotura de Nijmegen y Síndrome de rotura de Berlín
- » Síndrome de Usher 2A y Retinosis pigmentaria 39
- » Síndrome de Usher tipo 1F
- » Síndrome de usher tipo 3 y Retinosis pigmentaria 61
- » Síndrome de Werner
- » Síndrome de Wilson
- » Síndrome hydrolethalus
- » Síndrome miasténico congénito (4A, 4B y 4C)
- » Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés
- » Síndrome progeroide XFE

01

02

03

04

05

06

## VARIANTES DE PORTADOR ASINTOMÁTICO

- » Síndrome Smith-Lemli-Opitz
- » Síndrome UV-Sensible 1
- » Sordera autosómica recesiva 97
- » Sordera neurosensorial no sindrómica rara autosómica recesiva tipo DFNB relacionada con GJB2
- » Sordera neurosensorial no sindrómica rara autosómica recesiva tipo DFNB relacionada con GJB6
- » Susceptibilidad al glioma 3
- » Susceptibilidad de melanoma maligno cutáneo, 5
- » Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- » Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica; Síndrome de arritmia cardíaca, con o sin debilidad del músculo esquelético
- » Tirosinemia tipo 1
- » Trastorno congénito de la glicosilación, tipo Ia
- » Trastorno de Biogénesis de Peroxisomas 3A y 3B (Síndrome de Zellweger)
- » Trastorno de Biogénesis de peroxisomas 4A (Zellweger), 4B y 4C (Síndrome de Heimler 2)
- » Trastorno similar a la ataxia-telangiectasia 1
- » Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen
- » Tricotiodistrofia
- » Tricotiodistrofia 2, fotosensible
- » Trombofilia ligada al cromosoma X debido a un defecto en el factor IX
- » Xantomatosis cerebrotendinosa
- » Xeroderma pigmentoso
- » Xeroderma pigmentoso B/síndrome de Cockayne
- » Xeroderma pigmentoso F/síndrome de Cockayne

- » Xeroderma pigmentoso G/síndrome de Cockayne
- » Xeroderma pigmentoso, grupo de complementación A
- » Xeroderma pigmentoso, grupo de complementación C
- » Xeroderma pigmentoso, grupo de complementación D
- » Xeroderma pigmentoso, grupo de complementación E

01

02

03

04

05

06

## FARMACOGENÓMICA

### ANÁLISIS DE TU RESPUESTA A FÁRMACOS

No todos los medicamentos afectan de la misma manera a todas las personas. A través de este análisis, podemos predecir cómo tu cuerpo reaccionará a ciertos fármacos, lo que optimiza la efectividad del tratamiento y minimiza los riesgos de efectos adversos.

Tus médicos podrán utilizar esta información para seleccionar el medicamento y dosis óptima para tu condición.

## FARMACOGENÓMICA

### CARDIOVASCULAR

- » Atorvastatina
- » Clopidogrel
- » Digoxina
- » Flecainida
- » Fluvastatina
- » Lovastatina
- » Metoprolol
- » Pitavastatina
- » Pravastatina
- » Propafenona
- » Rosuvastatina
- » Simvastatina

### ENDOCRINOLOGÍA

- » Rosiglitazona

### GASTROENTEROLOGÍA

- » Dexlansoprazol
- » Esomeprazol
- » Lansoprazol
- » Omeprazol
- » Ondansetrón
- » Rabeprazol
- » Tolterodina

### HEMATOLOGÍA

- » Acenocumarol
- » Clopidogrel
- » Fenprocumon
- » Warfarina

## FARMACOGENÓMICA

### ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y TRASTORNOS INMUNOLÓGICOS

- » Atazanavir
- » Azatioprina Dapsona
- » Efavirenz
- » Isoniazida
- » Nevirapina
- » Voriconazol

### MEDICINA DE TRASPLANTES

- » Azatioprina
- » Sirolimus
- » Tacrolius

### MEDICINA DEL DOLOR

- » Antiinflamatorios no esteroideos (AINES)
- » Celecoxib
- » Codeína
- » Diclofenaco
- » Tramadol

## FARMACOGENÓMICA

### NEUMOLOGÍA

- » Levalbuterol
- » Salbutamol
- » Salmeterol

### NEUROLOGÍA

- » Clobazam
- » Fosfenitoína
- » Fenitoína

### ONCOLOGÍA

- » Capecitabina
- » Carboplatino
- » Cisplatino
- » Fluorouracilo
- » Irinotecan
- » Mercaptopurina
- » Metotrexato
- » Oxaliplatino
- » Tamoxifeno
- » Tegafur
- » Tioguanina

### OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

- » Anticonceptivos hormonales estrogénicos

### PSIQUIATRÍA

- » Amitriptilina
- » Atomoxetina
- » Bupropion
- » Citalopram
- » Clomipramina
- » Desipramina
- » Doxepina
- » Escitalopram
- » Fluvoxamina
- » Imipramina
- » Metadona
- » Terapia de reemplazo de nicotina
- » Nortriptilina
- » Paroxetina
- » Risperidona
- » Sertralina
- » Trimipramina
- » Venlafaxina

01

02

03

04

05

06

## RASGOS

TUS CARACTERÍSTICAS PERSONALES RESPECTO A VARIABLES NUTRICIONALES, DEPORTIVAS Y OTRAS

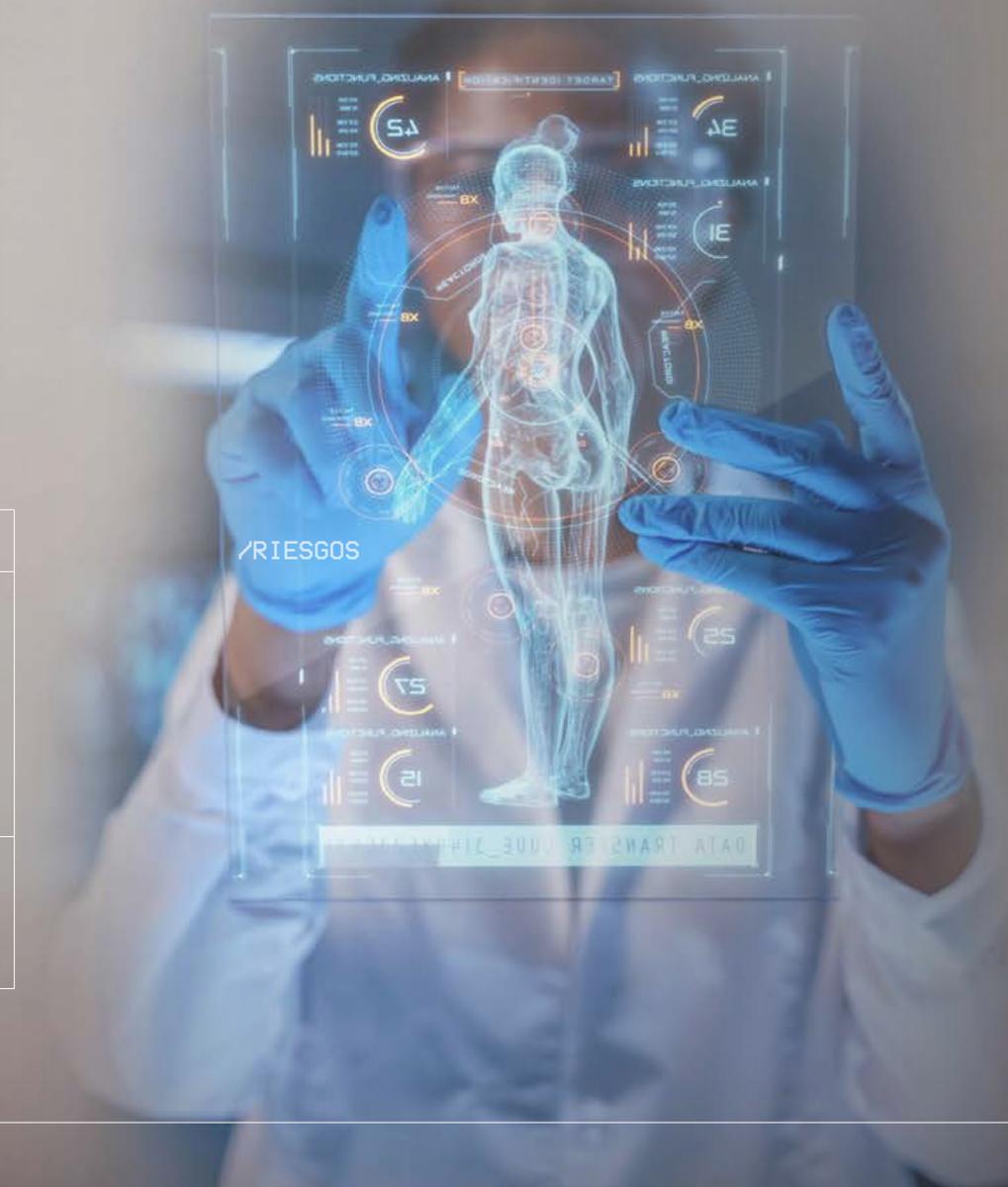
Tu cuerpo responde de manera única a la actividad física, la alimentación y otros factores. Esto incluye desde tu capacidad para ganar músculo o resistir lesiones, hasta cómo regulas el hambre, metabolizas nutrientes o reaccionas a sustancias como la cafeína.

Conocer estas características te permite ajustar tu dieta, ejercicio y estilo de vida para mejorar tu salud y rendimiento.



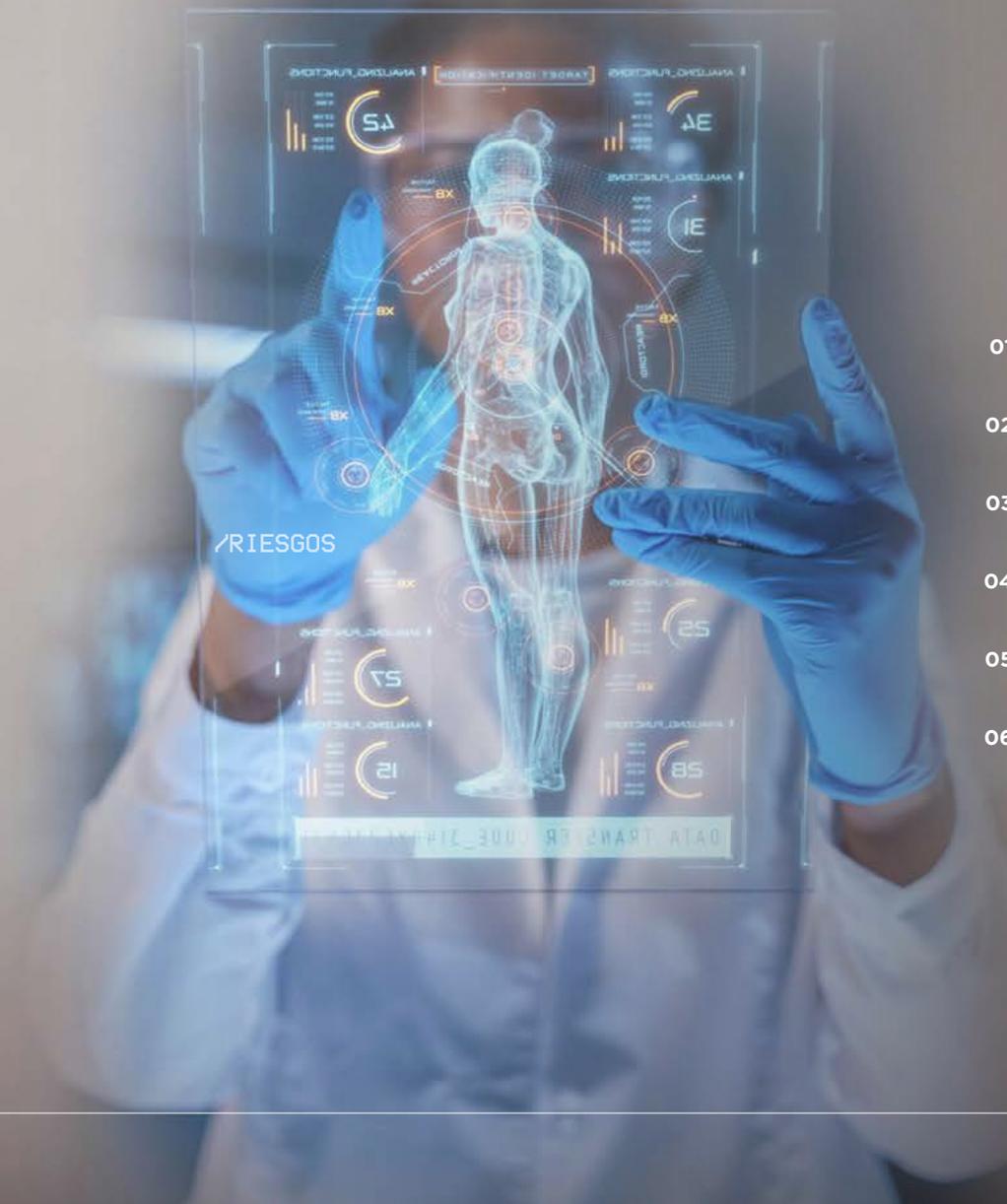
## RASGOS

CATEGORÍA	RASGO GENÉTICO
<b>ATLETISMO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Fuerza muscular</li> <li>» Potencia muscular</li> <li>» Resistencia muscular</li> <li>» Respuesta al ejercicio</li> <li>» Susceptibilidad a enfermedad de disco lumbar</li> <li>» Susceptibilidad a lesión de ligamentos</li> <li>» Tendinopatía de Aquiles</li> <li>» Volumen muscular</li> </ul>
<b>COMPORTEAMIENTO</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Control de la respuesta al hambre</li> <li>» Hábito de comer entre horas</li> <li>» Ingesta de azúcar</li> <li>» Predilección por los dulces</li> </ul>



## RASGOS

CATEGORÍA	RASGO GENÉTICO
LONGEVIDAD	» Longevidad
METABOLISMO	» Ganancia de peso » Obesidad » Síndrome metabólico » Tasa de metabolismo basal
NUTRICIÓN Y DIETA	» Grasas poliinsaturadas » Vitamina B6 » Vitamina B12 » Vitamina C » Vitamina D » Vitamina E



01

02

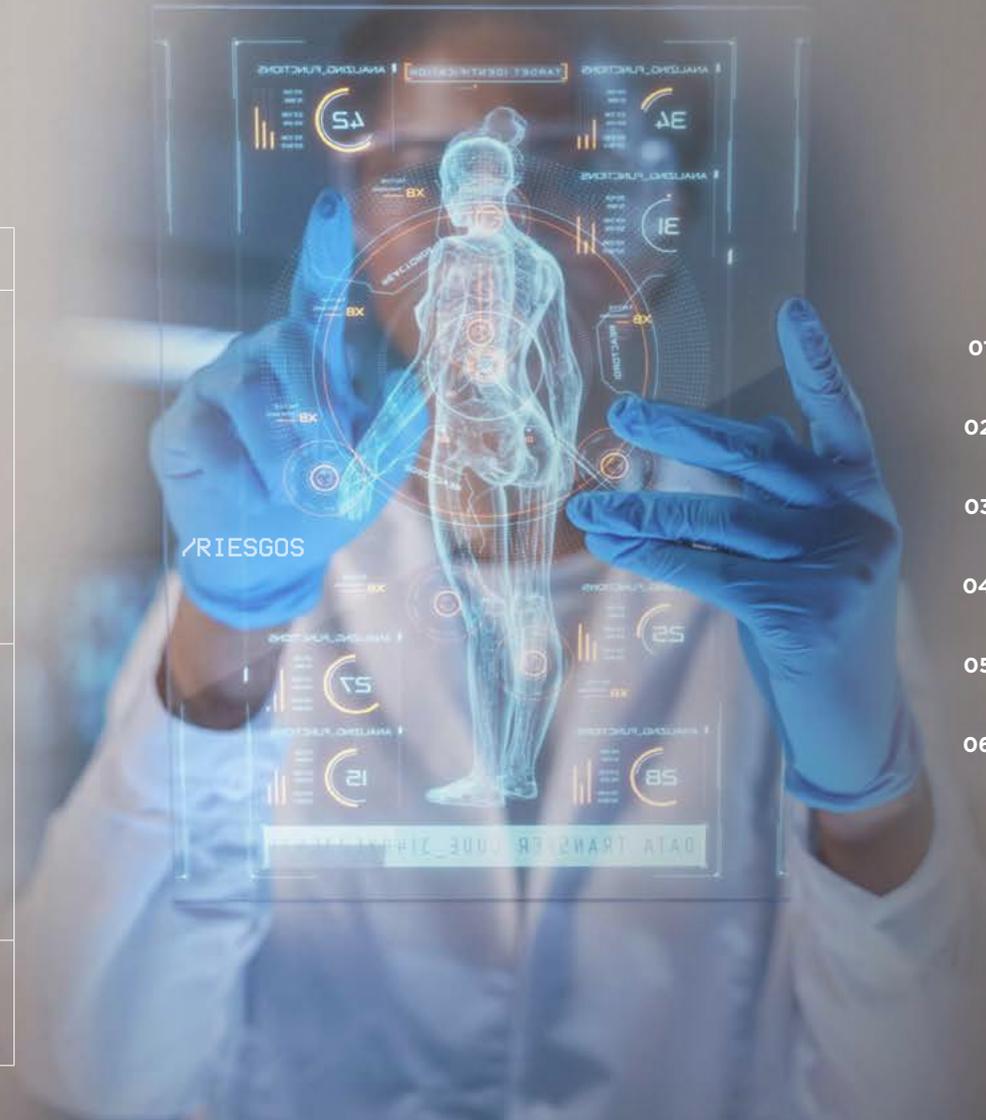
03

04

05

06

CATEGORÍA	RASGO GENÉTICO
APARIENCIA FÍSICA	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Altura</li> <li>» Color de ojos</li> <li>» Color del pelo</li> <li>» Grosor del pelo</li> <li>» Patrón de alopecia masculina</li> <li>» Patrón del iris</li> <li>» Pecas</li> <li>» Pelo rizado</li> <li>» Pigmentación</li> <li>» Ratio de longitud de los dedos</li> <li>» Tipo de cera de los oídos</li> </ul>
PERCEPCIÓN SENSORIAL	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Detección del olores</li> <li>» Detección del sabor dulce</li> <li>» Miopía</li> <li>» Misofonía (sensibilidad a sonidos de masticación)</li> <li>» Percepción del sabor amargo</li> <li>» Percepción del sabor del cilantro</li> <li>» Reflejo de estornudo por luz brillante</li> <li>» Sensibilidad al dolor</li> <li>» Detección del olor de metabolito del espárrago en orina</li> </ul>
REACCIÓN A SUSTANCIAS	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Café y cafeína</li> <li>» Respuesta a la nicotina</li> <li>» Sensibilidad al alcohol</li> </ul>





Parte de Bupa

 **91 752 28 20**