



SKINGENETIC

Genética y Dermatología



INTRODUCCIÓN



El presente informe de estudio genético ha sido realizado a petición del facultativo y/o paciente a quien va dirigido, sobre la muestra que nos ha sido suministrada por el profesional sanitario que se indica y por expreso encargo del mismo, declarándonos haber cumplido con las obligaciones de solicitud de “Consentimiento Informado” al paciente que en cuanto a la realización de análisis genéticos vienen recogidas en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, y Ley 11/2007, de 26 de noviembre, reguladora del consejo genético, de protección de los derechos de las personas que se sometan a análisis genéticos y de los bancos de ADN humanos. Los valores y resultados contenidos en este documento se corresponden con un análisis genético, identificado como procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, así como de pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

En este sentido no ostentan las mismas el carácter de diagnóstico médico y deberán ser en todo caso interpretadas y valoradas por un profesional al objeto de ofrecer los resultados de las misma al paciente, siempre conjuntamente con el debido “Consejo Genético”.

De la misma forma le indicamos que la muestra sobre la que se ha desarrollado el estudio, nos ha sido entregada sin indicar identificación personal alguna, por lo que no se ha procedido a la recogida y/o conocimiento de datos identificativos de carácter personal; por tanto todo el proceso ha sido realizado de forma totalmente anónima por nuestra parte. En cualquier caso esta información tiene el carácter de confidencial, solo pudiendo ser conocida por el profesional sanitario concreto que la prescribió.

Spiral manifiesta la veracidad y exactitud de los contenidos de este documento, salvo errores y disfunciones en los medios y procesos empleados para su obtención, completamente ajenos a nuestra voluntad, así como problemas en relación con las muestras sobre las que se han realizado los estudios.

Toda la totalidad de las informaciones y datos que forman parte de este documento se consideran confidenciales, y solo podrán ser entregados de forma directa y personal al médico bajo cuya petición fue realizada, sujeto a la Ley 3/2018 de 5 de diciembre, Ley Orgánica de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales.

INTRODUCCIÓN



Genética y dermatología

Al contrario de lo que se piensa, la medicina Anti-aging no es solo para personas mayores sino que cada vez se orienta más a prevenir el envejecimiento desde edades más tempranas, es lo que se llama “envejecimiento saludable”. Envejecer es inevitable, los años pasan sin que nosotros podamos parar el tiempo, pero de lo que se trata, con la ayuda de la ciencia, es procurar envejecer con la mayor calidad de vida posible.

Es por ello que el estudio de la genética en el campo de la piel y el envejecimiento está aumentando cada día. Cada vez hay más centros que realizan un diagnóstico clínico exhaustivo para prevenir y tratar el envejecimiento, en el que se estudia la piel del paciente con sofisticada tecnología y también se realiza un estudio de sus antecedentes familiares.

En este caso, analizamos genes claves para poder predecir el tratamiento y las pautas adecuadas para tener una piel sana y en un buen estado de salud.

Nuestra tecnología

Spiral utiliza la tecnología automatizada de Real-Time qPCR para el análisis genético; esta técnica consiste en la monitorización en tiempo real de la amplificación de determinados fragmentos de ADN, donde se sitúan las variantes genéticas a estudiar. La qPCR supone un proceso sencillo, automatizado y robusto que garantiza una óptima calidad de los resultados obtenidos.

Los resultados obtenidos en estas pruebas solo tienen un valor predictivo, y no están destinados a diagnosticar ninguna condición o enfermedad.

Este informe será revisado por un médico autorizado, para consultar y proponer su plan de prevención.

INTRODUCCIÓN



DATOS DE LA MUESTRA

Referencia

AGG006

Tipo de muestra

Saliva

Fecha de extracción

18/07/2022

Fecha de recepción

18/07/2022

Fecha de informe

21/07/2022

ÍNDICE



ÍNDICE	PÁGINA
TEXTURA Y ELASTICIDAD DE LA PIEL	7
HIDRATACIÓN DE LA PIEL	11
INFLAMACIÓN Y ALERGIAS DE LA PIEL	15
PROTECCIÓN OXIDATIVA	20
BIBLIOGRAFÍAS	24

Sistema de calificación e interpretación de los resultados

Los marcadores genéticos y los estudios seleccionados en este estudio genético provienen de la más reciente investigación genética sobre enfermedades dermatológica y salud de la piel. Se ha demostrado que varios de los genes estudiados en este informe son importantes y se han correlacionado con estudios seleccionados publicados sobre la relación genética en cuestión. Para entender mejor este informe y que sea visualmente explicativo y entendible, los resultados se representan en un esquema de colores, siguiendo las interpretaciones que se muestran a continuación:

- Óptimo
- Bueno
- Normal
- Desfavorable
- Adverso

RESUMEN DE RECOMENDACIONES



CONCEPTO	RESULTADO
Celulitis	Riesgo genético normal
Estrías	Riesgo genético bajo
Varices o venas varicosas	Riesgo genético normal

CONCEPTO	RESULTADO
Ácido hialurónico	Riesgo genético bajo
Piel seca	Riesgo genético normal
Piel grasa y acné	Riesgo genético bajo

CONCEPTO	RESULTADO
Rosácea	Riesgo genético normal
Dermatitis de contacto	Riesgo genético bajo
Psoriasis	Riesgo genético normal
Dermatitis atópica	Riesgo genético bajo

CONCEPTO	RESULTADO
Fotoprotección de la piel	Riesgo genético elevado
Protección oxidativa	Protección genética normal
Protección inflamatoria	Protección genética normal

TEXTURA Y ELASTICIDAD DE LA PIEL



CONCEPTO	RESULTADO
Celulitis	Riesgo genético normal
Estrías	Riesgo genético bajo
Varices o venas varicosas	Riesgo genético normal

Recomendaciones:

No importa la edad o el tipo de piel que tengamos, todas las personas pueden tener celulitis, várices o estrías. Y cuando comienza la estación templada, estas tres condiciones se hacen aún más visibles. Lo bueno es que podemos tomar ciertas medidas para ayudar a mejorar su apariencia, conocer nuestra predisposición genética y poder aplicar un tratamiento personalizado en función de los resultados obtenidos.

La llamada “celulitis” es una acumulación de grasa debajo de las primeras capas de la piel que se caracteriza como hoyuelos en zonas como el área de los glúteos, los muslos y el abdomen. Sus causas pueden ser genéticas, por sobrepeso o por la edad, y es más común en las mujeres que en los hombres. En cuanto a las varices o venas varicosas, son venas hinchadas por el bajo flujo de la sangre, lo que provoca una acumulación anormal de sangre en las venas. Se producen por razones genéticas, por la edad o por un embarazo. Aparecen en general en las piernas y los pies. Finalmente, las estrías son una cicatriz provocada por la ruptura de la piel cuando esta se estira de manera repentina, como en un embarazo o por aumento de peso. Sus causas pueden ser genéticas o por falta de elasticidad de la piel. En general aparecen en el área del estómago, las caderas y los senos.

En este caso, el paciente presenta un riesgo genético típico de presentar un mal estado de textura y elasticidad de la piel. Se recomienda un cuidado típico de productos tópicos para la piel. En general, mantener una piel hidratada ayudará a mejorar la textura y elasticidad de la piel, aunque productos tópicos que contengan los componentes como vitamina E, Q10, cafeína y retinol, alfa-bisabolol, aloe vera mantendrán una piel hidratada y con apariencia más saludable.

CELULITIS



RIESGO GENÉTICO NORMAL

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético normal de desarrollar celulitis en comparación con el resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético típico de desarrollar celulitis. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos podemos disminuir el riesgo final de desarrollar celulitis mediante prevención y conocimiento de los factores de riesgo potenciales.

El gen ACE está implicado en la catálisis de la conversión de angiotensina I en angiotensina II. La angiotensina II es un potente agente vasopresor y estimula la aldosterona que controla el equilibrio de la presión arterial y líquidos y electrolitos. Esta enzima juega un papel clave en el sistema renina-angiotensina. Muchos estudios han asociado la presencia o ausencia de un 287 pb Alu, elemento de repetición en este gen con los niveles de enzima, o fisiopatologías cardiovasculares circulante y la aparición de celulitis. En cuanto al gen HIF1A, codifica la subunidad alfa del factor de hipoxia inducible tipo 1 (HIF-1). HIF-1 funciona como un regulador de la respuesta homeostática celular y sistémica a la hipoxia mediante la activación de la transcripción de muchos genes, incluyendo aquellos implicados en el metabolismo energético, la angiogénesis, apoptosis, y otros genes cuyos productos proteicos aumentar el suministro de oxígeno o facilitar la adaptación metabólica a la hipoxia. Por tanto, este gen desempeña un papel esencial en la vascularización embrionaria, la angiogénesis tumoral y la fisiopatología de la enfermedad isquémica, así como la aparición temprana de la celulitis.

No es la apariencia de la piel lo que se transmite genéticamente, sino que es el nivel natural de tonificación muscular, o la falta de tonificación muscular en este caso, lo que deja una base floja y débil para sostener la piel. La llamada “celulitis”, también conocida como piel de naranja, se refiere a la apariencia desigual de la piel debido al tejido fibroso desigual y a la acumulación de grasa debajo de las capas superiores de la piel.

Aparece principalmente en los muslos y las caderas, y está presente en aproximadamente el 85% de las mujeres mayores de 20 años. Las mujeres caucásicas son más propensas a la celulitis que las mujeres asiáticas, debido, en parte, a las diferencias en la dieta, la predisposición genética, los cambios hormonales, el origen étnico, cambios de la edad y peso contribuyen al riesgo de desarrollar celulitis.

ESTRÍAS



RIESGO GENÉTICO BAJO

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético bajo a desarrollar estrías en comparación con el resto de la población

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético bajo de desarrollar estrías. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos podemos disminuir el riesgo final de desarrollar celulitis mediante prevención y conocimiento de los factores de riesgo potenciales.

El gen ELN proporciona instrucciones para dar lugar a la proteína llamada tropoelastina. Múltiples copias de tropoelastina se unen entre sí y se procesan para formar una proteína madura llamada elastina. La elastina es el componente principal de las fibras elásticas, proporcionan resistencia y flexibilidad al tejido conectivo. Las fibras elásticas se encuentran en la matriz extracelular, donde dan soporte estructural a los órganos y tejidos, tales como los vasos del corazón o la piel. El gen HMCN1 codifica una de las inmunoglobulinas que están implicadas en muchos procesos tales como la estabilización celular. En cuanto al gen TMEM18 parece afectar a los niveles de energía a través de la señalización de la insulina y el glucagón. La sobreexpresión de la proteína TMEM18 aumenta la capacidad de migración de las células madre, mientras que la inactivación de TMEM18 resulta en la pérdida casi completa de la actividad de migración, lo que sugiere una función celular básica. Variantes genéticas en la proximidad del gen TMEM18 están asociadas con la obesidad, niveles de insulina, y de azúcar en sangre y la aparición de estrías.

Las estrías aparecen inicialmente como líneas en la piel de color rojo o púrpura y posteriormente se convierten en líneas blancas. El motivo principal de su aparición es un estiramiento mecánico de la piel debido a factores como pérdida o recuperación rápida de peso, la obesidad, los cambios hormonales o el embarazo. Suelen aparecer en la parte baja de la espalda y rodillas en los adolescentes varones, mientras son más comunes en los muslos, pantorrillas en las adolescentes. Durante el embarazo, el abdomen y los senos son zonas propensas a desarrollar estrías. Las mujeres afroamericanas tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar las estrías que las mujeres caucásicas.

VARICES O VENAS VARICOSAS



RIESGO GENÉTICO NORMAL

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético normal de desarrollar varices o venas varicosas en comparación con resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético típico de desarrollar varices o venas varicosas. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos podemos disminuir el riesgo final de desarrollar varices o venas varicosas mediante prevención y conocimiento de los factores de riesgo potenciales.

El gen MTHFR proporciona instrucciones para dar lugar a una enzima llamada metilentetrahidrofolato reductasa. Esta enzima juega un papel fundamental en el procesamiento de los aminoácidos y los bloques de construcción de proteínas. La enzima MTHFR es importante para una reacción química que implica formas de la vitamina ácido fólico (también llamado vitamina B9). Específicamente, este enzima convierte una molécula llamada 5,10-metilentetrahidrofolato a una molécula llamada 5-metiltetrahidrofolato. Una variante relativamente común en el gen MTHFR conocida como C677T y A1298C, ha sido asociada a niveles bajos de folato y niveles elevados de homocisteína en la sangre.

Las venas varicosas son de color púrpura oscuro a azul, se encuentran bajo la piel en la parte posterior de la pierna y frecuentemente aparecen torcidas y abombadas como cuerdas. Las venas varicosas afectan a más de un tercio de la población, y aproximadamente aparecen en un 23% de los adultos. Las venas varicosas puede causar dolor, molestias y picazón, o condiciones más severas, tales como ulceración venosa y trombosis venosa. Las venas varicosas son a menudo hereditarias y se transmite de forma genética. Las variantes genéticas presentes en el gen de MTHFR se han asociado con un aumento del riesgo de las venas varicosas. Otros factores no genéticos como la obesidad, la edad, de pie y caminar durante mucho tiempo y los cambios hormonales pueden ocasionar la aparición de esta condición.

HIDRATACIÓN DE LA PIEL



CONCEPTO	RESULTADO
Ácido hialurónico	Riesgo genético bajo
Piel seca	Riesgo genético normal
Piel grasa y acné	Riesgo genético bajo

Recomendaciones:

Si las células de la piel no se hidratan adecuadamente, puede dar lugar al desarrollo de la piel seca (xerosis), pueden desarrollar la reducción de la la elasticidad de la piel y la creación de arrugas, grietas o descamación, o la aparición de piel grasa y acné. Por lo general, la piel seca es el resultado de factores ambientales como la exposición al sol, condiciones secas, jabones fuertes, agua o cloro caliente, pero también pueden ser influenciados por factores biológicos como la predisposición genética y la mala nutrición. La piel seca puede dar lugar a una mala apariencia y contribuir al desarrollo de arrugas. Los síntomas de la sequedad de la piel pueden ser aliviados mediante la limitación de la exposición del medio ambiente, hidratación adecuada y la optimización de la producción de colágeno. De vez en cuando, un grupo heredado de los trastornos más graves de la piel seca puede desarrollarse, conocido como ictiosis, puede causar el agrietamiento severo, enrojecimiento o descamación.

Algunos de los alimentos favorecen la síntesis de ácido hialurónico por los minerales que contienen (zinc, magnesio), otros son importantes porque además contienen potentes antioxidantes (Vitamina A y C) y otros simplemente porque son alimentos con ácido hialurónico, como carnes, trigo integral, tubérculos, frutas o especias como perejil o cilantro. Además, es recomendable mantener la piel hidratada para concentrar el ácido hialurónico en la zona facial, usando diferentes estrategias tópicas.

ÁCIDO HIALURÓNICO



RIESGO GENÉTICO BAJO

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético bajo de tener baja concentración de ácido hialurónico.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético bajo de tener bajas concentraciones de ácido hialurónico. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos podemos disminuir esta concentración, por lo que es importante tenerlas en cuenta. Recomendamos al paciente evitar aquellos factores de riesgo potenciales implicados en la disminución facial del ácido hialurónico, así como valorar el uso de tópicos y procedimientos terapéuticos que mantengan buenos niveles de esta biomolécula.

El gen HAS1 es una enzima llamada hialurónico sintasa 1, que da lugar a la fabricación del ácido hialurónico. Este compuesto tiene una gran variedad de funciones, incluyendo la lubricación de las articulaciones, y la provisión de una matriz a través de la cual las células pueden migrar. Esta enzima se produce de forma activa durante la reparación y cicatrización de tejido de la herida para proporcionar un marco para el crecimiento de los vasos sanguíneos y fibroblastos. Los cambios en la concentración sérica de la enzima se asocian con artropatías inflamatorias y degenerativas tales como artritis reumatoide. Mutaciones en esta enzima se han relacionado con poca cantidad de ácido hialurónico en la piel facial.

El ácido hialurónico es un glucosaminoglucano, un tipo de molécula compuesta en gran parte por azúcares. Se trata de un componente estructural natural de la piel, además de estar presente en el tejido conectivo de todo el cuerpo humano. Tiene la gran capacidad para retener agua y se considera que tienen una mayor capacidad para retener la humedad que cualquier otro polímero natural o sintético y por esta razón, es tan importante en la salud facial porque mantiene nuestra piel bien hidratada. Esto es importante en relación con el envejecimiento porque una de las señas de identidad de la piel joven es su contenido de hidratación. A medida que envejecemos, nuestra piel pierde hidratación, lo que resulta en una pérdida de firmeza y flexibilidad. Por otro lado, el ácido hialurónico también proporciona defensa antioxidante contra los radicales libres y reduce la inflamación. Por esta razón, se estudian estas variantes genéticas de riesgo presentes en el gen HAS1, encargado de sintetizar el ácido hialurónico, donde la presencia de variantes de riesgo puede disminuir la velocidad de síntesis de este compuesto, provocando así, menor hidratación de la piel.

PIEL SECA



RIESGO GENÉTICO NORMAL

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético normal de tener baja concentración de la proteína filagrina y por tanto, un riesgo genético normal de presentar una piel seca.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético típico de tener bajas concentraciones de la proteína filagrina y como consecuencia, tener una piel seca. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos podemos disminuir la concentración de esta proteína, por lo que es importante tenerlas en cuenta.

El gen FLG gen proporciona instrucciones para la fabricación de una gran proteína llamada profilagrina, que se encuentra en las células que forman la capa más externa de la piel (la epidermis). La profilagrina se corta para producir múltiples copias de la proteína de la filagrina, que está implicada en la creación de la estructura de las células de la piel más exteriores. La molécula de profilagrina puede contener 10, 11, o 12 copias de la proteína filagrina, dependiendo de la genética de la persona. El procesamiento adicional de la proteína filagrina produce otras moléculas que son importantes en la hidratación de la piel. La filagrina juega un papel importante en la función barrera de la piel, conduce a la producción de moléculas que son parte del “factor hidratante natural” de la piel, que ayuda a mantener la hidratación de la piel.

La piel seca, también conocida como xerosis, es una condición de picor de la piel con descamación fina y grietas pequeñas que se produce en todas las edades. Este fenómeno puede ser causado por factores ambientales, desnutrición y ciertas condiciones médicas. Variantes genéticas de riesgo presentes en el gen FLG conducen a una disminución o pérdida parcial de la proteína filagrina. Esta proteína es importante en el mantenimiento de la estructura de la capa más externa de la piel llamada epidermis. Las mismas variantes de FLG se encuentran en las personas que presentan la piel trastornos inflamatorios incluyendo dermatitis atópica y dermatitis de contacto.

PIEL GRASA Y ACNÉ



RIESGO GENÉTICO BAJO

En base a los resultados obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético bajo, debido a una buena actividad en la producción de filagrina, por lo que presenta un riesgo bajo de desarrollar piel seca o acné.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético bajo de tener bajas concentraciones de la proteína filagrina y como consecuencia, tener una piel grasa y acné. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos podemos disminuir la concentración de esta proteína, por lo que es importante tenerlas en cuenta.

La piel grasa se caracteriza por tener un aspecto oleoso así como por la formación de brillos en la zona T del rostro, la presencia de granitos y puntos negros. Es un tipo de piel con alta tendencia a tener acné, el cual se produce por una excesiva acumulación de sebo en determinadas partes de la zona facial. Por todo ello, la piel grasa requiere un tratamiento específico que controle la aparición de todos estos síntomas y mejore su apariencia. El aspecto de la piel grasa se ve brillante y aceitosa, a veces deshidratada. En este tipo de piel la película hidrolipídica se vuelve más gruesa y cerosa, previniendo la transpiración y estimulando la actividad de los microorganismos responsables de la inflamación. La piel grasa tiende a presentar poros claramente dilatados y cicatrices dejadas por el acné, además, una piel seborroica es mucho más propensa al enrojecimiento en comparación con una piel seca o normal y son más susceptible al acné, la dermatitis seborroica, la caspa y la alopecia androgénica.

Por esta razón, se estudian variantes genéticas de riesgo presentes en el gen filagrina, donde es esencial para la regulación de la homeostasis epidérmica. Este gen puede interactuar con los filamentos intermedios de queratina. La filagrina se somete a una transformación posterior que ayuda a la retención de agua y mantener la piel hidratada. Los individuos con variantes genéticas de riesgo presentes en este gen que codifica para la filagrina están fuertemente asociada a una forma severa de piel grasa y acné.

INFLAMACIÓN Y RIESGO A ALERGIAS



CONCEPTO	RESULTADO
Rosácea	Riesgo genético normal
Dermatitis de contacto	Riesgo genético bajo
Psoriasis	Riesgo genético normal
Dermatitis atópica	Riesgo genético bajo

Recomendaciones:

Los síntomas de la alergia varían según la complejidad, la gravedad y la manifestación. En el caso de las alergias atópicas, el efecto de la exposición a un alérgeno puede ser inmediato. Los síntomas pueden ser leves o graves, entre los que se incluye picazón de ojos, eccemas, rinitis, conjuntivitis, bronco-constricción, vómitos, diarrea y, en casos excepcionales, anafilaxis. Algunas reacciones, como las cutáneas (eccema) o los ataques de asma, pueden estar causadas por la alergia. Por ejemplo, la inflamación continua del tejido pulmonar puede ser la razón del ataque de asma observado tras la exposición al alérgeno causante. Los ataques de asma también pueden ser provocados por episodios diferentes a las reacciones de origen IgE. Las manifestaciones de la enfermedad atópica varían considerablemente según el alérgeno implicado y la edad de las personas alérgicas. Durante la lactancia, las alergias alimentarias son las más comunes (en particular al huevo y a la leche). Después de los 3 años, la mayoría de los niños alérgicos toleran estos alimentos, mientras que la alergia a los inhalantes pasa a ser predominante. En ocasiones, algunos anticuerpos IgE específicos son anteriores a los síntomas de la alergia, pero con el tiempo, se alinean con los síntomas clínicos. Sin embargo, las causas genéticas pueden jugar un papel relevante en el desarrollo de estas enfermedades y su origen, donde esto nos posibilitará realizar una prevención más individualizada para evitar casos graves de inflamación y alergias.

En general, un cuidado de la piel con cremas que contengan propiedades antiinflamatorias ayudan a disminuir la inflamación y probabilidades de alergias como es el caso de la vitamina C y E, te verde.



ROSÁCEA



RIESGO GENÉTICO NORMAL

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético normal de desarrollar rosácea en comparación con el resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético típico de desarrollar rosácea en comparación con la población. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos pueden aumentar este riesgo por lo que es importante conocer estos factores de riesgo.

La rosácea es un trastorno de la piel de larga duración caracterizado por episodios recurrentes de inflamación, enrojecimiento y erupciones cutáneas similares al acné en la mejillas, la nariz, la barbilla, la frente, o párpados. La rosácea por lo general aparece casi siempre en la segunda década de la vida y afecta al 10% de la población mundial. Aunque la rosácea es relativamente inofensiva, hay morbilidad significativa asociada con ella incluyendo la calidad de vida y el bienestar psicológico. Muchos factores contribuyen al desarrollo de rosácea aunque la causa principal todavía no se entiende bien. Hay una amplia gama de hipótesis causales incluyendo anomalías vasculares y predisposiciones genéticas. Dos variantes genéticas en las regiones intergénicas analizadas en esta prueba están asociadas con un mayor riesgo de la rosácea ocurrencia. La rosácea se ve agravada por factores desencadenantes incluyendo los cambios de estilo de vida (estrés), factores ambientales (calor, luz solar), la comida, el alcohol, los microorganismos de la piel y ácaros u otros parásitos.

Esta prueba está diseñada para detectar la presencia de dos variantes genéticas presentes en regiones intergénicas aumenta el riesgo de sufrir este tipo de alergias, por lo que su detección ayudará a prevenir el desarrollo de esta enfermedad mediante la acción medidas preventivas.



DERMATITIS DE CONTACTO



RIESGO GENÉTICO BAJO

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético bajo de desarrollar dermatitis de contacto en comparación con el resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético bajo de desarrollar dermatitis de contacto en comparación con la población. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos pueden aumentar este riesgo por lo que es importante conocer estos factores de riesgo.

Las dermatitis por contacto son consecuencia del contacto de la piel con una sustancia química y pueden producirse por varios mecanismos patogénicos. Con frecuencia se hacen sinónimos dermatitis por contacto y eccema por contacto, puesto que la mayoría de estas reacciones tienen una presentación clínica eccematosa. Sin embargo, sobre todo la dermatitis alérgica por contacto, también es posible que adopten otros patrones, como urticariforme, liquenoide, eritema exudativo multiforme, etc. Según el mecanismo patogénico, pueden distinguirse dermatitis por contacto irritativas, alérgicas, fototóxicas y fotoalérgicas. Debe tenerse en cuenta que una misma sustancia puede ser responsable de dermatitis por contacto por diversos mecanismos.

La dermatitis de contacto es la enfermedad de la piel más común que resulta en molestias cotidianas y una disminución de la calidad de vida. Existen dos tipos principales de esta enfermedad: alérgicas e irritantes. Una alta proporción de las personas afectadas por esta enfermedad son trabajadores de la industria de la salud, cuidado de la piel y la belleza. Las diferencias en la prevalencia también dependerá de la edad y el sexo. Aunque la exposición a agresiones ambientales es una causa importante, hay un fuerte vínculo entre esta patología y las variaciones genéticas en el gen FLG. Ciertas variantes genéticas presentes en el gen de la filagrina conducen a una disminución o pérdida de la proteína de la filagrina, que resulta en una mayor susceptibilidad a dermatitis irritante crónica y la sensibilización de contacto a los metales tal como níquel. La filagrina es importante en el mantenimiento de la estructura de la capa más externa de la piel llamada epidermis, y también está involucrada en la respuesta inflamatoria.

PSORIASIS



RIESGO GENÉTICO NORMAL

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético normal a desarrollar psoriasis en comparación con el resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético típico de desarrollar psoriasis en comparación con la población. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos pueden aumentar este riesgo por lo que es importante conocer estos factores de riesgo.

El gen HLA-C da lugar a la molécula HLA de clase I. Estas moléculas juegan un papel central en el sistema inmunológico mediante la presentación de péptidos derivados de lumen del retículo endoplásmico. Se expresan en casi todas las células. Mutaciones en este gen están relacionadas con la presencia de enfermedades autoinmunes. La psoriasis es una enfermedad crónica trastorno genético inflamatoria que afecta principalmente a la piel y articulaciones que representan como piel roja levantada con el blanco escamas. El gen IL12B codifica para la interleucina 12, una citoquina que actúa sobre las células T. Mutaciones en el promotor de este gen se han relacionado con asma atópica y psoriasis.

La psoriasis es una la enfermedad que se origina en casi en todas las poblaciones, pero se observa con una prevalencia del 2% en la población europea y estadounidense. Los hombres son más propensos a tener formas graves de la enfermedad que las mujeres. La psoriasis representa una carga significativa de salud debido a problemas físicos y psicológicos, incluyendo desfiguración visible, discapacidad y depresión. Variantes genéticas en los genes HLA-C, IL12B y MTHFR entre otros genes analizados en esta prueba están fuertemente asociados con la psoriasis. La predisposición genética es la causa subyacente de la psoriasis. Además, los factores extrínsecos, tales como rascado, ciertos fármacos (por ejemplo betabloqueantes y antiinflamatorios no esteroideos), infecciones (por ejemplo, VIH o faringitis), temperaturas frías, y exposición a ultravioleta pueden empeorar o desencadenar los brotes de psoriasis.



DERMATITIS ATÓPICA



RIESGO GENÉTICO BAJO

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un riesgo genético bajo a desarrollar dermatitis atópica en comparación con el resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo genético bajo de desarrollar dermatitis atópica en comparación con la población. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos pueden aumentar este riesgo por lo que es importante conocer estos factores de riesgo.

La dermatitis atópica es una enfermedad crónica de la piel. La palabra “dermatitis” significa hinchazón de la piel. “Atópica” se refiere a una tendencia a desarrollar condiciones alérgicas de la piel. La dermatitis atópica es más común en los bebés y los niños, pero cualquiera la puede tener. Las personas que viven en ciudades y climas secos pueden ser más susceptibles a tener esta enfermedad. En el caso de los niños, la dermatitis atópica puede mejorar o desaparecer con el crecimiento. Sin embargo, es posible que sigan padeciendo de resequedad en la piel o que esta se irrite con facilidad. En otros casos, la dermatitis atópica puede continuar en la edad adulta. No se puede contraer la enfermedad ni se puede contagiar a otras personas. No se conoce la causa de la dermatitis atópica. Es probable que la causen tanto factores genéticos (vienen de familia) como ambientales. Las personas con dermatitis atópica pueden desarrollar rinitis alérgica o asma.

A menudo comienza en la infancia, que afecta a un 15-30% de los niños y 5-10% de los adultos. En los europeos, el 80-90% de esta enfermedad tiene carácter hereditario. Las variantes genéticas presentes en el gen FLG son responsables del desarrollo de esta enfermedad. Estas variantes conducen a una disminución o pérdida de la proteína filagrina, resultando en una piel seca y agrietada en las manos y los codos.



PROTECCIÓN OXIDATIVA



CONCEPTO	RESULTADO
Fotoprotección de la piel	Riesgo genético elevado
Protección oxidativa	Protección genética normal
Protección inflamatoria	Protección genética normal

Recomendaciones:

Se recomienda tomar antioxidantes, como la vitamina A+C+E, zinc, ácido alfa lipoico, té verde, el resveratrol, proantocianidinas, las isoflavonas de soja, los carotenoides, como el licopeno o beta-caroteno. Además, el ginseng rojo, clorofila, aloe vera y la astaxantina de las algas mejoran la integridad de la piel. Los péptidos de ácido hialurónico + glucosamina + CoQ10 como productos orales han demostrado mejorar significativamente el daño del fotoenvejecimiento de la piel.

Los protectores solares (SPF 30+, protección UV / IR) como crema o sueros antioxidantes contienen de vitamina C + E, CoQ10, té verde + ginko, resveratrol, ácido alfa lipoico, podrían ejercer como defensa para la piel del paciente. Los tratamientos subsiguientes que recomendamos son exfoliación, hidratación y reducción de líneas finas con retinoides (vitamina A, tretinoína, isotretinoína, retinol, palmitato de retinilo y propionato de retinilo + niacinamida). El ácido hialurónico es cada vez más usado como agente reafirmante de la piel. Existen formulaciones tópicas que proporcionan beneficios para la salud de la piel al reducir el daño estructural celular, como los productos que contienen péptidos sintéticos (por ejemplo, argirelina + aloe), péptidos múltiples (+/- urea) y péptidos de colágeno.

En general, un buen cuidado de la piel como sustancias antioxidantes, como otras que reducen el daño de la piel son las más recomendadas, ya que ejercen una primera defensa hacia los agentes estresantes que causan envejecimiento prematuro y daño en la piel.

FOTOPROTECCIÓN DE LA PIEL



RIESGO GENÉTICO LIGERAMENTE INCREMENTADO

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un comportamiento disminuido sobre la fotoprotección en comparación con el resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo ligeramente elevado de mostrar una alterado el sistema de fotoprotección en comparación con la población. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos pueden aumentar este riesgo por lo que es importante conocer estos factores de riesgo. Recomendamos al paciente proteger la piel facial mediante la aplicación de cremas solares protectoras, así como alimentos ricos en vitamina C + E, zinc, ácido alfa-lipoico, té verde, tea, resveratrol u otros. Ver el resumen de recomendaciones en la página 6.

El fotoenvejecimiento se refiere al envejecimiento de la piel como resultado de la exposición a la radiación ultravioleta (UV). Aunque el fotoenvejecimiento se ve afectado por factores extrínsecos (ambientales) como la contaminación ambiental o el tabaquismo, toda la piel es susceptible de fotoenvejecimiento con la exposición a los rayos UV. Los factores intrínsecos, incluyendo la pigmentación de la piel y la genética, también pueden afectar la respuesta del individuo a los factores extrínsecos, lo que afecta el grado y el tipo de fotoprotección. Los diferentes tipos de piel, responden de manera diferente al bronceado, lo que afecta la posibilidad de desarrollar manchas solares o pecas, mientras que las vitaminas y la nutrición pueden afectar la producción de colágeno y la capacidad que tienen las células de la piel para reparar el daño causado por la exposición a los rayos UV. La mejor defensa contra el fotoenvejecimiento es comprender los factores de riesgo individuales, mantener una nutrición adecuada y limitar la exposición a los rayos UV. Las variantes genéticas en los genes MMP1 y STXBP5L se han asociado con una mayor susceptibilidad a las arrugas severa, causadas por daños producidos en la piel, mediante la exposición a la luz solar y contaminantes externos. Por esta razón, en este estudio, se han incluido variantes en genes claves para determinar la predisposición de mostrar estos efectos de envejecimiento causados por los factores externos.

PROTECCIÓN OXIDATIVA



RIESGO GENÉTICO NORMAL

En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un comportamiento típico sobre la protección oxidativa en comparación con el resto de la población.

RECOMENDACIONES

El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo típico de tener alterado el sistema oxidativo en comparación con la población. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos pueden aumentar este riesgo por lo que es importante conocer estos factores de riesgo.

Recomendamos al paciente evitar aquellos factores de riesgo potenciales implicados en la alteración del sistema oxidativo, así como valorar procedimientos terapéuticos y/o dietéticos que disminuyan este riesgo.

Cuando hay un exceso de radicales libres y especies reactivas del oxígeno por aumento en su producción o deficiencia de las enzimas detoxificantes (como las superóxido dismutasa), se dice que existe estrés oxidativo. De esta manera, los antioxidantes (enzimáticos o no) o compuestos que contrarrestan el estrés oxidativo, adquieren cada vez más importancia desde el punto de vista médico como preventivos en el desencadenamiento de diferentes enfermedades y en el beneficio de la evolución de muchas de ellas. Numerosas enzimas antioxidantes contienen iones metálicos como cofactores que, dependiendo del subtipo de enzima, pueden ser selenio, cobre, zinc, manganeso o hierro.

Actualmente la alimentación en el mundo occidental, a pesar de su variedad, es pobre en muchos alimentos ricos en estos nutrientes debido a varios factores, como los procesos de elaboración sumamente industrializados, la contaminación de los suelos y cultivos por el empleo de pesticidas entre otros. Por esta razón, se estudian variantes en genes claves que determinan nuestra eficiencia genética y nuestra capacidad antioxidante. Estos genes son SOD2, UCP2, CAT, GPX1 y SOD3.

PROTECCIÓN INFLAMATORIA



RIESGO GENÉTICO NORMAL	RECOMENDACIONES
En base a los resultados genéticos obtenidos, el paciente muestra un comportamiento típico sobre la protección inflamatoria de la piel en comparación con el resto de la población.	El genotipo del paciente determina que el paciente posee un riesgo típico de desarrollar una mayor respuesta inflamatoria en comparación con la población. Considerando los factores ambientales, hormonales y dietéticos pueden aumentar este riesgo por lo que es importante conocer estos factores de riesgo. Recomendamos al paciente evitar aquellos factores de riesgo potenciales implicados en la alteración de la respuesta inflamatoria, así como valorar estrategias dietéticas y nutricionales para disminuir este riesgo.

Si se estudian las enfermedades más comunes de nuestra sociedad como artritis, enfermedades cardíacas, diabetes, presión arterial alta, asma, colon irritable, te darás cuenta que todas tienen un denominador en común: la inflamación. Por ello, incorporar alimentos con demostrado poder antiinflamatorio es una estrategia muy saludable a largo plazo. Además, sabemos que tener una respuesta inflamatoria aumentada perjudica gravemente nuestra salud, ya que puede intervenir en la aparición de ciertas enfermedades, o aumentar nuestro envejecimiento facial, al aumentar el estrés oxidativo de ciertas células.

Por tanto, siempre debemos mantener nuestro sistema inflamatorio con una respuesta más baja. Por esta razón, estudiamos los genes implicados en la respuesta inflamatoria y los efectos biológicos directos que produce, tales como el gen IL-6, el gen CRP y el gen TNF-alfa.

BIBLIOGRAFÍA



1. Emanuele E et al. J Eur Acad Dermatol Venereol 24, 930-5 (2010), PMID 20059631.
2. Stavroulaki A et al. J Eur Acad Dermatol Venereol 25, 1116-7 (2011), PMID 20673306.
3. Roure R et al. Int J Cosmet Sci 33, 519-26 (2011), PMID 21564138.
4. Al-Bader T et al. J Cosmet Dermatol 11, 17-26 (2012), PMID 22360330.
5. Tung JY et al. J Invest Dermatol 133, 2628-31 (2013), PMID 23633020.
6. Valente DS et al. PLoS One 9, e97493 (2014), PMID 24844230.
7. Liu L et al. Cutis 94, 66-72 (2014), PMID 25184641.
8. Tung JY et al. J Invest Dermatol 133, 2628-31 (2013), PMID 23633020.
9. Al-Himdani S et al. Br J Dermatol 170, 527-47 (2014), PMID 24125059.
10. Valente DS et al. PLoS One 9, e97493 (2014), PMID 24844230.
11. Sverdlova AM et al. Mol Genet Metab 63, 35-6 (1998), PMID 9538515.
12. Wilmanns C et al. EBioMedicine 2, 158-64 (2015), PMID 26137554.
13. Par. G et al. Circ Cardiovasc Genet 2, 142-50 (2009), PMID 20031578.
14. Kohno K et al. J Dermatol 41, 964-8 (2014), PMID 25298232.
15. Piazza G. Circulation 130, 582-7 (2014), PMID 25114187.
16. 116. Varicose Veins in the Legs. National Clinical Guideline Centre (UK); Accessed February 9, 2016.

BIBLIOGRAFÍA



17.

Hamdan A. JAMA 308, 2612-21 (2012), PMID 23268520.

18.

Chwała M et al. Adv Clin Exp Med 24, 5-14 (2015), PMID 25923081.

19.

Adamia S et al. Clin Lymphoma (4):253-6 (2005). PMID 15794859.

20.

Biniek K et al. J Dermatol Sci 80, 94-101 (2015), PMID 26276440.

21.

Shim JH et al. J Eur Acad Dermatol Venereol 30, 276-81 (2016), PMID 26563519.

22.

Thyssen JP et al. Br J Dermatol 168, 1155-66 (2013). PMID 23301728.

23.

Sandilands A et al. Nat Genet 39, 650-4 (2007), PMID 17417636.

24.

Gruber R et al. Eur J Hum Genet 15, 179-84 (2007), PMID 17164798.

25.

Chang AL et al. J Invest Dermatol 135, 1548-55 (2015), PMID 25695682.

26.

Vemuri RC et al. Int J Med Sci 12, 387-96 (2015), PMID 26005373.

27.

Casas C et al. Exp Dermatol 21, 906-10 (2012), PMID 23171449.

28.

Landeck L et al. Br J Dermatol 167, 1302-9 (2012), PMID 22962861.

29.

172. Visser MJ et al. Contact Dermatitis 70, 139-50 (2014), PMID 24102300.



SKINGENETIC: Genética y Dermatología