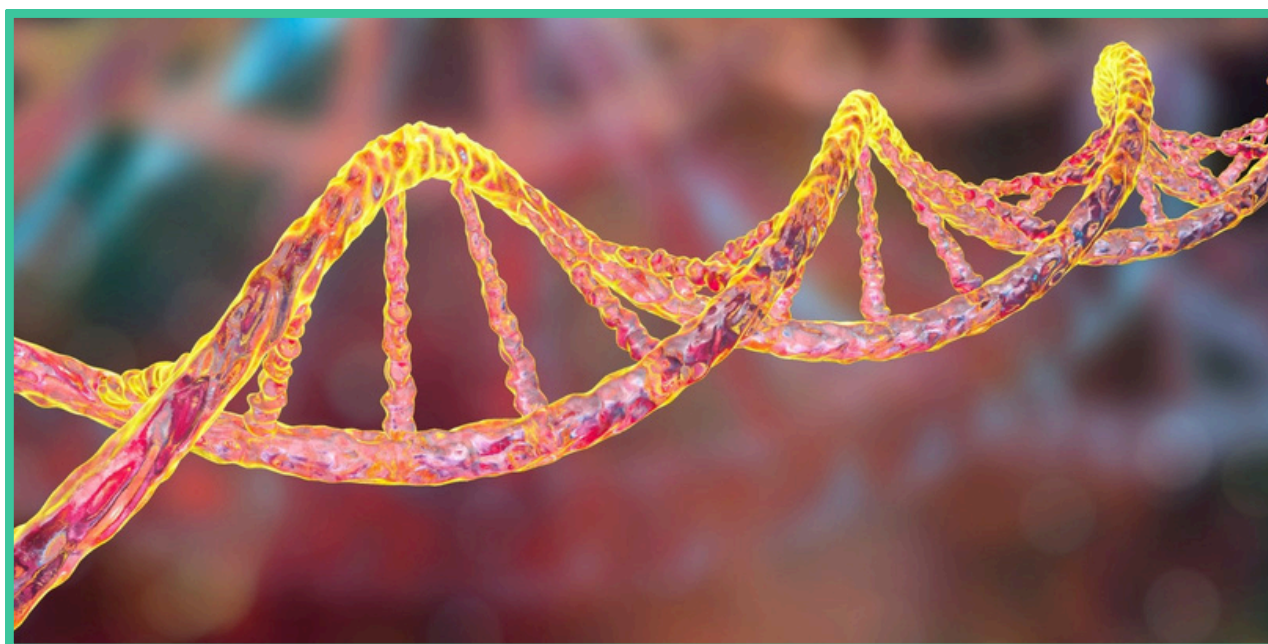


## En el ADN del futuro: Cómo la genética está transformando la consulta médica

La digitalización del sector sanitario ha revolucionado en la última década la gestión y aplicación de datos en consulta, abriendo paso a un enfoque más integral y personalizado en la atención al paciente. Entre los avances más destacados se encuentra la incorporación de la información genética en la práctica diaria de los profesionales de la salud.

Este progreso, facilitado por herramientas tecnológicas avanzadas, combina el rigor científico del análisis genético con la accesibilidad necesaria para integrarlo de manera práctica en la atención sanitaria. Conceptos como el riesgo poligénico, los estudios de asociación del genoma y los polimorfismos genéticos forman la base de la salud de precisión, marcando un nuevo estándar en el enfoque personalizado de la salud.



**Dra. Marta Alonso**

*Nutrigenetics Area Lead en N·GENE*

### Fundamentos científicos: del ADN a las recomendaciones personalizadas

La genética desempeña un papel central en la individualidad de cada persona, influyendo tanto en el

riesgo de enfermedades como en la respuesta del cuerpo a factores ambientales, alimentos y medicamentos. Los avances en la genómica han permitido identificar y analizar polimorfismos

genéticos de un solo nucleótido, también conocidas como SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*). Estas son pequeñas variaciones en el ADN que pueden tener un impacto significativo en nuestra salud. Identifican a través de técnicas de

genotipado, y su relevancia para diferentes enfermedades o características se establece mediante estudios de asociación de genoma completo GWAS (por sus siglas en inglés, Genome Wide Association Studies).

Estos estudios comparan grandes cantidades de datos genéticos de personas con y sin ciertas condiciones, identificando patrones que permiten calcular métricas como scores de riesgo poligénico, llamadas PRS (por sus siglas en inglés, *Polygenic Risk Scores*). Este índice combina los efectos de múltiples SNP para evaluar la predisposición genética de un individuo a una enfermedad o característica específica.

Conocer la predisposición genética del paciente mediante resultados de PRS permite a los profesionales de la salud anticipar riesgos y adaptar estrategias preventivas de manera personalizada.

En nutrición, por ejemplo, este enfoque da lugar a la nutrición de precisión, que utiliza información genética para diseñar planes dietéticos optimizados para las necesidades individuales de cada paciente. Sin embargo, calcular y utilizar PRS de manera efectiva requería, hasta hace poco, tecnologías especializadas difíciles de integrar en la práctica clínica diaria. N-GENE nace de la necesidad de los profesionales de acceder y explorar el código

genético del paciente de una forma sencilla y práctica basada en la evidencia científica.

### N-GENE: facilitando el acceso a la genética

N-GENE permite a los profesionales de la salud acceder de manera clara y simple a los datos genéticos de sus pacientes. El sistema está diseñado para extraer y analizar la información genética para calcular PRS en diferentes áreas de la salud. Los algoritmos detrás de la plataforma son capaces de calcular el riesgo poligénico para una determinada condición o patología en base a diferentes SNP identificados en los estudios de asociación GWAS.



Válido hasta el 24 de mayo de 2027



Para tomar la muestra, solo es necesario un kit de recolección de saliva, con el cual se recoge la muestra para enviar al laboratorio. Una vez recibida, se extrae el ADN y se analiza mediante un genotipado masivo. Una vez el análisis esté listo, se procesa la información y se calculan los PRS determinados.

Dichos resultados se pueden consultar en la plataforma para cada paciente de forma clara y aplicable.

Este proceso proporciona una visión detallada de los factores genéticos que influyen en la salud del paciente, facilitando decisiones personalizadas y mejorando enfoques preventivos o terapéuticos.

Las principales características de N·GENE son:

- Integración de datos genéticos: Permite analizar información genética relevante para metabolización de fármacos y nutrientes, predisposiciones a enfermedades y tendencias fisiológicas.
- Actualización continua: La plataforma se actualiza automáticamente con los últimos avances científicos, asegurando que la información genética sea siempre precisa y útil.
- Informes personalizados: Generación de informes detallados y fáciles de interpretar, que pueden compartirse con los pacientes para aumentar su comprensión y adherencia.

- Optimización del tiempo en consulta: El análisis automatizado y la presentación clara de resultados ahorran tiempo al profesional, facilitando la aplicación de estrategias personalizadas.
- Impulsado por inteligencia artificial (IA): Recientemente se ha integrado una IA que estudia los resultados del paciente y resume los diez puntos clave junto a recomendaciones personalizadas.

#### Aplicación clínica: casos de uso

El cálculo de PRS tiene amplias aplicaciones en salud, permitiendo la prevención personalizada al identificar individuos con mayor predisposición a enfermedades e implementar medidas específicas. Dentro de la medicina de precisión, conocer esta información genética facilita la personalización de tratamientos farmacológicos y terapias, mejorando su eficacia y reduciendo efectos adversos al adaptarse al perfil genético individual.

En el campo de la nutrición de precisión, la aplicabilidad de la información genética es clara. Por ejemplo, gracias al cálculo de PRS, podemos conocer la predisposición genética de ese paciente a desarrollar síndrome de intestino irritable y enfermedad inflamatoria intestinal. Estos resultados, sumados a la predisposición de celiaquía o determinadas intolerancias, proporcionan

información muy valiosa para abordar un caso de disfunción intestinal en consulta. Además, en condiciones relacionadas con el metabolismo, como la predisposición a deficiencias en la metabolización de ácido fólico o vitamina D, el análisis genético puede orientar estrategias dietéticas específicas para prevenir problemas óseos o cardiovasculares. En el área de dermatología, por ejemplo, conocer cómo de efectivo es un fármaco antialopécico o cuál es la predisposición de ese paciente a desarrollar una enfermedad de la piel, como psoriasis o dermatitis atópica, pueden ayudar al profesional a personalizar la consulta y su recomendación.

#### Impacto a largo plazo: hacia un nuevo paradigma en la salud

La incorporación de herramientas como N·GENE marca un paso decisivo hacia una atención sanitaria más preventiva y personalizada. La digitalización facilita la recopilación de datos y también transforma la información práctica que puede aplicarse directamente para mejorar la calidad de vida de los pacientes. A medida que estas tecnologías se integren en distintas áreas de la salud, el estándar de atención evolucionará, permitiendo soluciones más integrales y ajustadas a las características genéticas y necesidades individuales de cada paciente, redefiniendo el futuro de la salud y la prevención.

The screenshot shows the N-Gene web application interface. The browser address bar displays <https://n-gene.ai>. The left sidebar contains the N-Gene logo and a menu with icons and labels: 'Muestras y Kits', 'Resultados', 'Mi Clínica', and 'Proyectos'. The main content area is titled 'Tu Clínica' and features a section for 'GeneAI: Inteligencia Artificial'. Below this, a green box contains the text 'Resume lo más característico de los resultados genéticos de este paciente'. A list of three points follows:

1. **Suplementación de Folato:** El análisis muestra una disminución en la eficacia del metabolismo de ácido fólico (MTHFR). Se recomienda pruebas realizar de homocisteína niveles y de vitaminas B9, B12 y B6 y considerar la con suplementación ácido fólico activo para prevenir deficiencias.
2. **Revisión de Niveles de HDL:** Se indican niveles bajos de HDL (colesterol "bueno") asociados a variantes genéticas. Es importante reforzar la dieta con alimentos ricos en ácidos grasos omega-3 (como el pescado azul) y promover el ejercicio físico, que puede mejorar el perfil lipídico.
3. **Revisión de Intestinal:** Se debe estar atento a la salud intestinal, dada la predisposición a la enfermedad celíaca y otras intolerancias. Si hay digestivos, síntomas considerar una evaluación completa para descartar problemas la como enfermedad intestinal inflamatoria.

The screenshot shows the N-Gene web application interface. The browser address bar displays <https://n-gene.ai>. The left sidebar contains the N-Gene logo and a menu with icons and labels: 'Muestras y Kits', 'Resultados', 'Mi Clínica', and 'Proyectos'. The main content area is titled 'Tu Clínica' and features a section for 'Informe Nutrigenético'. A dropdown menu shows 'MUESTRA G000133'. Below this, a table displays nutrigenetic results:

Diabetes Tipo 1	● ● ● ● ●	Predisposición en la media. Realizar analítica
Diabetes Tipo 2	● ● ● ● ●	Predisposición alta. Revisar parámetros con analítica
Ingesta Energética	● ● ● ● ●	Mayor ingesta total Variantes genéticas detectadas
Intolerancia a la histamina	● ● ● ● ●	Menor actividad de enzimas DAO y HNMT.
Celiaquía (Gluten)	● ● ● ● ●	Alelos DQ2 y DQ8 Negativo.

A button labeled 'DESCARGAR INFORME' with a PDF icon is located at the bottom right.