

myDNAmap  
neurología



myDNAmap  
el poder de tu genética

**myDNAmap** es una empresa de medicina genómica que nació con el objetivo de facilitar al público en general toda la información contenida en su ADN para que puedan cuidar mejor su salud y la de los suyos.

**myDNAmap** ofrece un servicio completo y diferente en el área de la medicina de prevención: realizamos la secuenciación del genoma completo, que contiene todos los genes asociados a la salud y al bienestar del individuo; brindamos asesoramiento pre y post secuenciación para responder a todas las preguntas del cliente y explicar los hallazgos encontrados; desarrollamos **myDNAmap app**, una aplicación móvil donde los clientes pueden consultar los resultados, contactar a nuestros profesionales de la salud y científicos, e incluir toda la información sobre su salud para ayudarnos a personalizar su informe genético. Además, **myDNAmap** ofrece actualizaciones anuales que incluyen los descubrimientos más recientes en el campo de la genética.

Sabemos que cada uno de nosotros, como su ADN, es único e irrepetible.

Conocer tu perfil genético te ayudará a cuidar tu salud y la de los tuyos. Hoy, mañana y siempre.



Consulta siempre [mydnamap.com](https://mydnamap.com) para conocer las últimas actualizaciones de nuestros servicios.

## myDNAmap neurología

### Conocer la predisposición genética a enfermedades neurológicas permite:

- instaurar estrategias terapéuticas preventivas.
- modificar hábitos que contribuyen al desarrollo de los síntomas.
- identificar las mejores herramientas para el tratamiento de manera personalizada.
- detectar antecedentes familiares que se deban tener en cuenta y realizar el asesoramiento genético para la toma de decisiones más adecuadas.

En el **Panel myDNAmap Neurología** analizamos más de **450 genes** relacionados con enfermedades neurológicas monogénicas hereditarias, para que puedas actuar de manera efectiva en la prevención, el pronóstico y el tratamiento tanto de las enfermedades más frecuentes como de las consideradas enfermedades raras o de baja frecuencia

- Distroñias
- Parkinson hereditario y parkinsonismo

#### Trastornos del movimiento

- Demencias
- Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)
- Enfermedad de Alzheimer hereditaria
- Parkinson hereditario y parkinsonismo
- Enfermedad por priones

#### Trastornos neurodegenerativos

- Panel de trastornos neuromusculares integrales
- Síndrome miasténico congénito
- Hipertermia maligna
- Distrofia muscular
- Distrogliocanopatía
- Distrofia muscular de Emery-Dreifuss
- Distrofia muscular de cintura

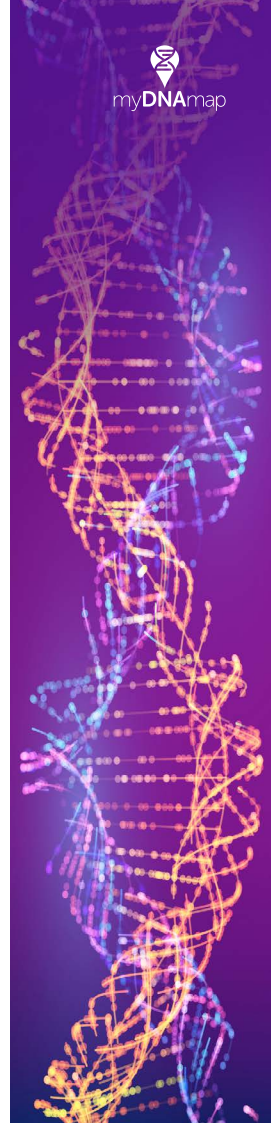
#### Trastornos neuromusculares

- Neuropatías
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Paraplejía espástica hereditaria

#### Neuropatías y trastornos relacionados

- **Enfermedad del músculo esquelético asociada a cardiomiopatía**

- **Epilepsias y trastornos por desarrollo anormal del cerebro**



Los factores genéticos desempeñan un papel importante en el desarrollo de muchas enfermedades, incluidas las neurológicas. Conocer de manera precoz la información genética nos permite tomar decisiones respecto a la salud: así podremos contribuir activamente a la prevención, retrasar la aparición de una enfermedad o aliviar sus síntomas.

La neurología es una de las especialidades que más se está beneficiando de la evolución en genética y de las tecnologías de secuenciación masiva, como la secuenciación del genoma completo. El estudio del genoma puede ser utilizado para conocer la predisposición a síntomas neurológicos graves. Es importante saber que presentar una predisposición genética a una enfermedad no significa necesariamente que esa enfermedad vaya a desarrollarse: los factores ambientales influyen en su manifestación y es posible intervenir sobre ellos de manera preventiva.



### Algunos datos de las enfermedades neurológicas

La genética de las enfermedades neurológicas es compleja ya que, en ocasiones, las variantes en un gen son determinantes para el desarrollo de la enfermedad, pero, en otros casos, esas mismas variantes genéticas pueden verse moduladas por factores ambientales como la dieta o el consumo de drogas. Es por eso que algunos individuos con hábitos de vida diferentes y el mismo gen asociado, pueden desarrollar la enfermedad y otros, no. Por eso en **myDNAmap app** recabamos todos los datos relacionados con los hábitos de vida, a través de una encuesta elaborada por nuestros profesionales de la salud, en la que incluiremos toda la información relevante para una buena evaluación del riesgo.

### Enfermedad de Parkinson

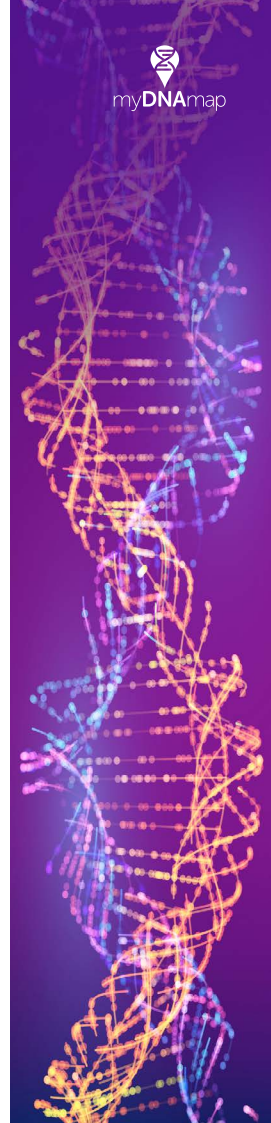
El Parkinson es un trastorno neurodegenerativo que afecta a las neuronas encargadas del control del movimiento. Estas neuronas afectadas no producen suficiente cantidad de dopamina (sustancia que se encarga de controlar los movimientos voluntarios de la persona), provocando síntomas como temblores, problemas de equilibrio y coordinación, rigidez en extremidades y lentitud de los movimientos. En este estudio genético analizamos los genes que se han visto asociados más frecuentemente a la Enfermedad de Parkinson.

### Enfermedad de Alzheimer y otras demencias

Las demencias cursan un proceso de neurodegeneración progresiva, siendo los factores genéticos o ambientales que las desencadenan distintos, así como los síntomas. Algunas de estas demencias son frontotemporales o vasculares. Entre ellas, está incluida la enfermedad del Alzheimer que es la más común y representa del 60 al 70% de los casos.

La enfermedad de Alzheimer es un trastorno neurodegenerativo que ocasiona un deterioro cognitivo, problemas de conducta y afecta a la capacidad de realizar actividades diarias.

Entre el 1 y el 5% de los casos la enfermedad de Alzheimer se manifiesta de manera temprana (<60-65 años de edad). La mayoría de estos pacientes son casos esporádicos y alrededor del 2% son casos heredados de manera autosómica dominante, donde variantes de riesgo en los genes *PSEN1*, *PSEN2* y *APP* son descritas como las causas más frecuentes. Los signos y síntomas de este tipo (hereditario) tienen un curso agresivo y aparecen, por lo general, entre los 30 y 40 años de edad.



Por otro lado, aproximadamente un 95% de los casos son de manifestación tardía (>60-65 años de edad). Y aunque se hayan identificado variantes en ~ 20 genes relacionados al Alzheimer de manifestación tardía, se considera el genotipo de la apolipoproteína E (*APOE*) como un importante factor predictivo, ya que un determinado perfil genético confiere un riesgo aumentado de desarrollo de la enfermedad. Es importante resaltar que un resultado positivo para variantes de riesgo en genes de asociación no significa obligatoriamente el desarrollo de la enfermedad, ya que otros factores como los ambientales o el estilo de vida puedan actuar de manera conjunta.

Este análisis genético permite detectar la predisposición genética a desarrollar la enfermedad, tomar medidas para retrasar los síntomas y mejorar la calidad de vida, así como detectar antecedentes familiares y alertar a otros miembros de la familia.

### **Esclerosis Lateral Amiotrófica**

La esclerosis lateral amiotrófica o ELA es una enfermedad rara neurodegenerativa que afecta a las neuronas en el cerebro, el tronco cerebral y la médula espinal que controlan el movimiento de los músculos voluntarios. En el 10% de los casos, la causa es genética.

### **Algunos genes estudiados y asociados a condiciones neurodegenerativas:**

#### **Más de 450 genes estudiados**

Principales genes de Enfermedad de Parkinson, Alzheimer y Enfermedad Lateral Amiotrófica:

*APOE, ALS2, APP, ATP, ATP13A2, ATP7B, CHCHD10, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FUS, GCH1, GRN, KIF5A, LRRK2, MAPT, OPTN, PARK7, PFN1, PINK1, PRKN, PRKRA, PRNP, PSEN1, PSEN2, SETX, SLC6A3, SNCA, SOD1, SPG11, SPR, TARDBP, TBK1, TFG, TH, UBQLN2, VAPB, VCP, VPS35*

### Tecnología empleada

Secuenciación del genoma completo (Whole genome sequencing - WGS) realizada en los sistemas Illumina HiSeq X10 o NovaSeq 6000. (IlluminaPE150, Q30 $\geq$ 80%) y alineadas con el genoma humano de referencia GRCh38/hg38. La clasificación y análisis de las variantes se lleva a cabo siguiendo las recomendaciones del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG). Las variantes informadas son nombradas en base a las recomendaciones de la Human Genome Variation Society (HGVS).

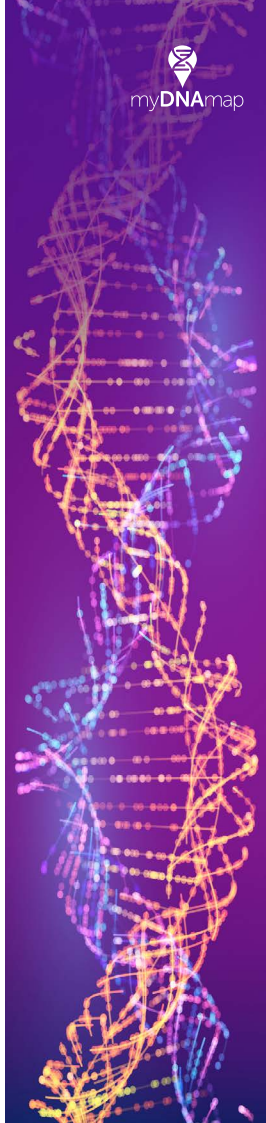
**Nuestro Informe:** es la comunicación científico-técnica de los hallazgos, redactada de manera precisa pero sencilla y dirigida tanto a nuestros usuarios como a los profesionales de la salud. Se entrega en el marco de una consulta con alguno de nuestros asesores genéticos -que puede realizarse por videoconferencia- en la que el profesional especializado explica los detalles, responde las consultas del usuario y aclara las dudas que pudieran surgir.

**Nota:** la detección de variantes genéticas establece sólo la predisposición o potencialidad pero de ninguna manera establece la certeza del desarrollo de enfermedades. La información genética proporcionada en ningún caso es válida para uso diagnóstico y no implica la posibilidad de determinar la edad de inicio ni el tipo o gravedad de las enfermedades; tampoco permite descartar la existencia de heterogeneidad clínica o genética.

---

### Bibliografía

- Orphanet, OMIM, Pubmed
  - Alzheimer Disease Overview, GeneReviews. Last Update: December 20, 2018.
  - Parkinson Disease Overview, GeneReviews. Last Update: February 27, 2014.
  - Amyotrophic Lateral Sclerosis Overview, GeneReviews. Last Revision: February 12, 2015.
- 





my**DNA**map

el poder de tu genética



[www.mydnamap.com](http://www.mydnamap.com)  
[contacto@mydnamap.com](mailto:contacto@mydnamap.com)