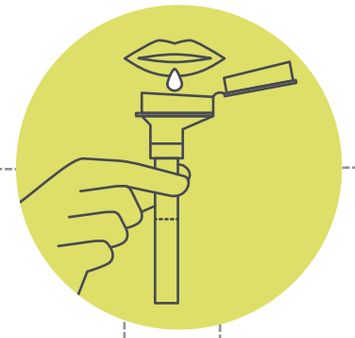
Bienvenidos al comienzo

tellmeGen™

¿Qué?

KIT TELLMEGEN



SUSCEPTIBILIDAD A DESARROLLAR ENFERMEDADES

Descubre tu predisposición genética a desarrollar más de 125 enfermedades y ayuda a prevenir su desarrollo.

COMPATIBILIDADES FARMACOLÓGICAS

¿Por qué algunos medicamentos no te hacen el efecto esperado? Descubre cuáles son los fármacos óptimos para tu salud en cada dolencia o enfermedad.

ENFERMEDADES MONOGÉNICAS

¿Eres portador de alguna enfermedad monógenica? ¿Qué implicaciones tiene en tu salud o en la de tu posible descendencia?

RASGOS PERSONALES

¿Cuál es tu tolerancia al alcohol? ¿Tienes predisposición a la calvicie o la obesidad? Descubre los rasgos que te hacen único o descubre como se desarrollara tu hijo: ¿Será alto? ¿Cómo tendrá el pelo?

La Enfermedad

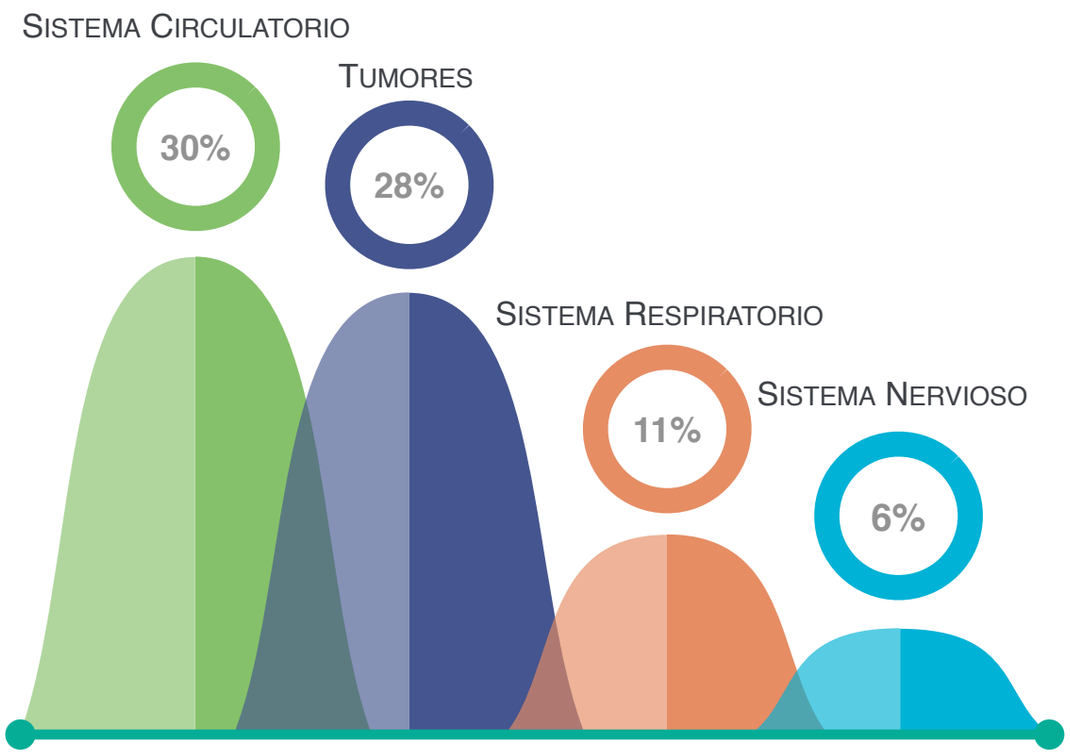
LA INTERACCIÓN DEL GEN CON EL AMBIENTE

¿Por qué?

SUSCEPTIBILIDAD:
LA IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO PRECOZ

Ventajas Clave

- Disminución de la tasa de mortalidad
- Aumento de las posibilidades de éxito en el tratamiento
- Disminución de las complicaciones y secuelas de la enfermedad
- Ahorro de coste para el sistema nacional de salud



Enfermedades con mayor Tasa de Mortalidad

Fuente: INS 2013

¿Por qué?

FARMACOLOGÍA:
TRATAMIENTOS, POSOLOGÍA Y ADVERSIDADES

Ventajas Clave

- Fármacos adecuados a cada individuo
- Optimización de la posología
- Conocimiento de posibles efectos secundarios
- Aplicación inmediata

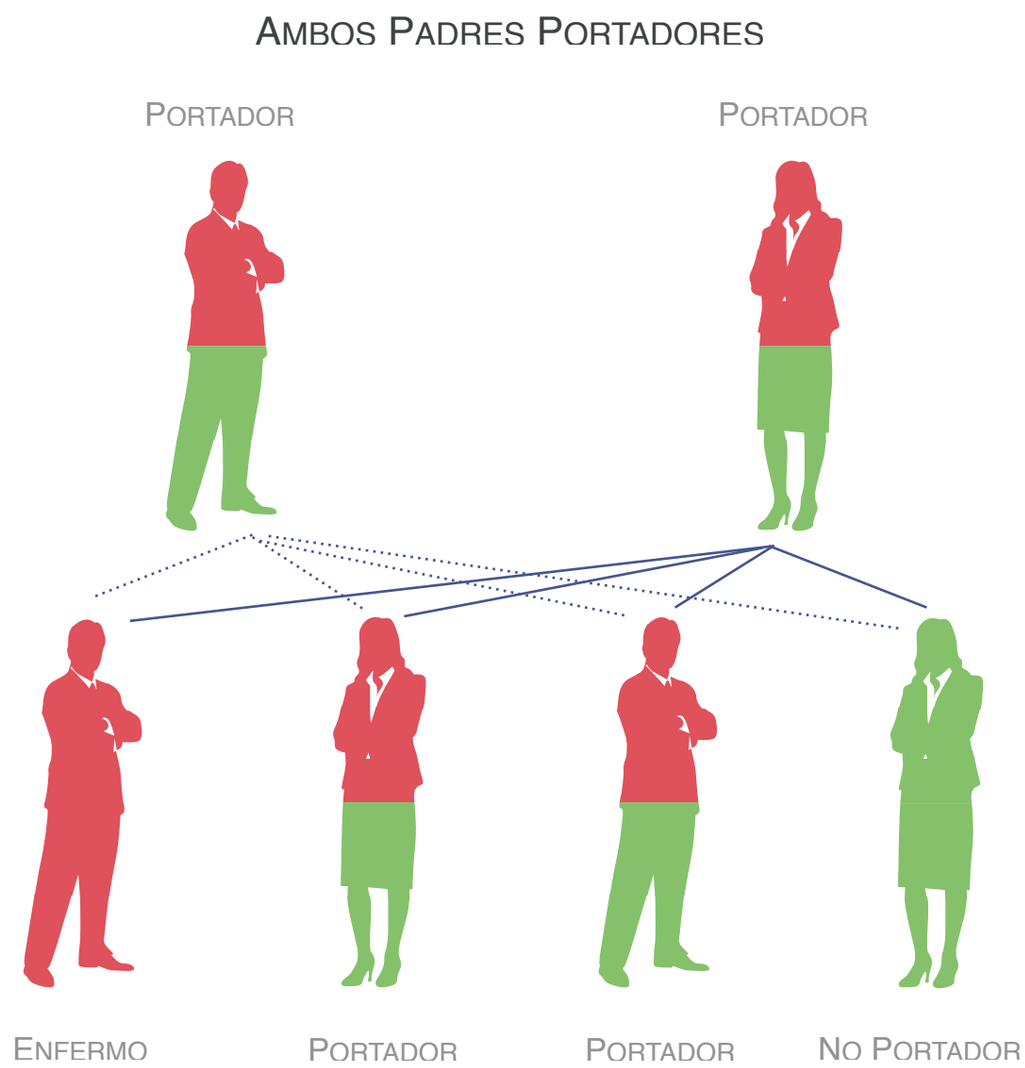
Ejemplo de Fármaco Warfarina

¿Por qué?

ENFERMEDADES MONOGÉNICAS: TÚ Y TU DESCENDENCIA

Ventajas Clave

- Diagnóstico genético
- Conocimiento de como afecta a tu descendencia
- Consejo genético
- Aplicación inmediata



¿Por qué?

RASGOS FENOTÍPICOS

Ventajas Clave

- Los genes no te definen pero ayudan a conocerte
- Valores metabólicos internos
- Conocimiento de predisposición a conductas adictivas
- Satisfacción de la curiosidad

Ejemplo de Rasgo Rendimiento Muscular

La Ciencia

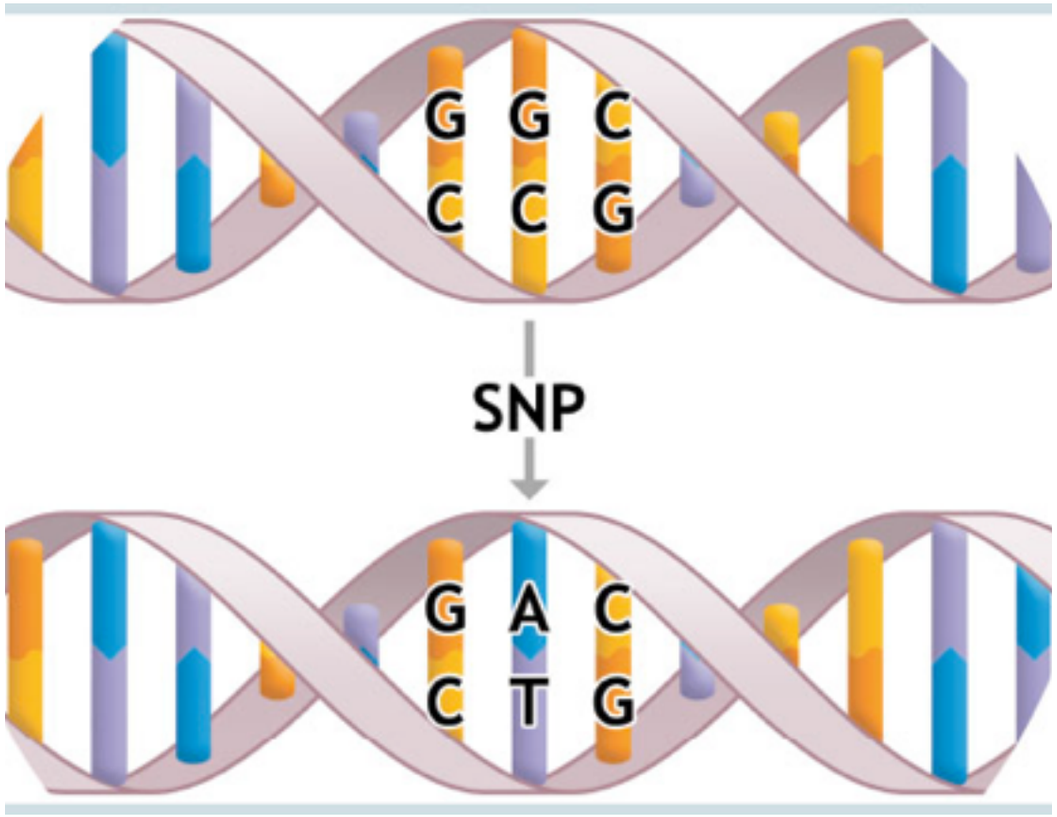
¿QUÉ ES UN SNP?

SNP

Single Nucleotide Polymorphism

Polimorfismo de un solo Nucleótido

Son variaciones de la secuencia de ADN que se producen cuando se altera un solo nucleótido (A, T, C o G) en la secuencia del genoma.



La Ciencia

A LOMOS DE GIGANTES

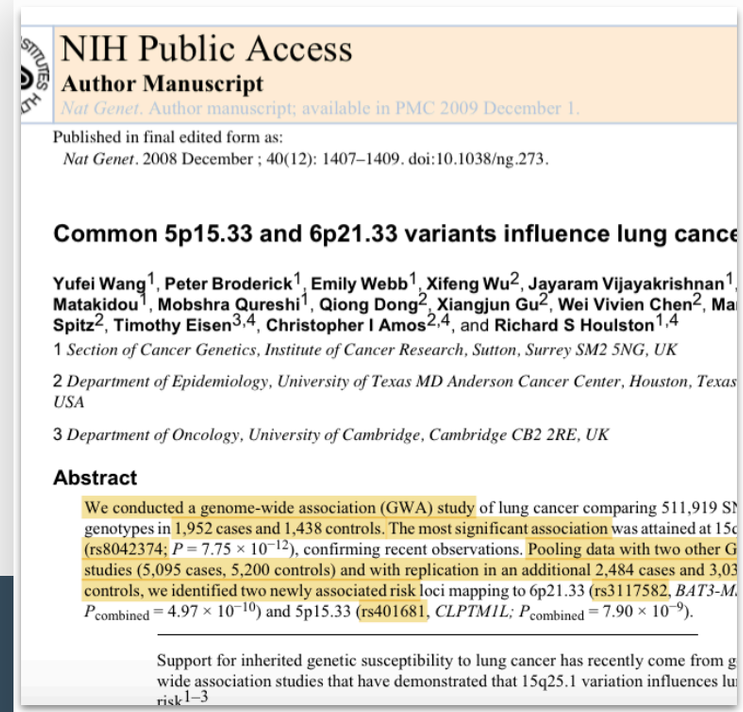
NIH Public Access
Author Manuscript
Nat Genet. Author manuscript; available in PMC 2011 October 1.

Published in final edited form as:
Nat Genet. 2010 October ; 42(10): 874–879. doi:10.1038/ng.668.

A Genome-Wide Association Study Identifies Susceptibility for Ovarian Cancer at 2q31 and 8q24

Ellen L. Goode[1,*,#], Georgia Chenevix-Trench[2,*], Honglin Song[3,*], Susan J. Ramus[4], Maria Notaridou[4], Kate Lawrenson[4], Martin Widschwendter[4], Robert A. Vierkant[1], M C. Larson[1], Susanne K. Kjaer[5], Michael J. Birrer[6], Andrew Berchuck[7], Joellen Schildkraut[7], Ian Tomlinson[8], Lambertus A. Kiemeney[9], Linda S. Cook[10], Jacek Gronwald[11], Montserrat Garcia-Closas[12], Martin E. Gore[13], Ian Campbell[14], Alice S Whittemore[15], Rebecca Sutphen[16], Catherine Phelan[17], Hoda Anton-Culver[18], Cele Leigh Pearce[19], Diether Lambrechts[20], Mary Anne Rossing[21], Jenny Chang-Claude Kirsten B. Moysich[23], Marc T. Goodman[24], Thilo Dörk[25], Heli Nevanlinna[26], Robert Ness[27], Thorunn Rafnar[28], Claus Hogdall[29], Estrid Hogdall[30], Brooke L. Fridley[1], J Cunningham[31], Weiva Sieh[16], Valerie McGuire[16], Andrew K. Godwin[32], Daniel W. Cramer[33], Dena Hernandez[34], Douglas Levine[35], Karen Lu[36], Edwin S. Iversen[37], R T. Palmieri[38], Richard Houlston[39], Anne M. van Altena[40], Katja K.H. Aben[41], Leon F Massuger[40], Angela Brooks-Wilson[42], Linda E. Kelemen[43], Nhu D. Le[44], Anna Jakubowska[11], Jan Lubinski[11], Krzysztof Medrek[11], Anne Stafford[3], Douglas F. Ea Jonathan Tyrer[3], Kelly L. Bolton[46], Patricia Harrington[3], Diana Eccles[47], Ann Chen Ashley N. Molina[15], Barbara N. Davila[15], Hector Arango[48], Ya-Yu Tsai[17], Zhihua Ch Harvey A. Risch[49], John McLaughlin[50], Steven A. Narod[51], Argyrios Ziogas[18], Wen Brewster[52], Aleksandra Gentry-Maharaj[4], Usha Menon[4], Anna H. Wu[19], Daniel O. Stram[19], Malcolm C. Pike[19], The Wellcome Trust Case-Control Consortium[53], Jona Beesley[2], Penelope M. Webb[2], The Australian Cancer Study (Ovarian Cancer)[2], The

SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER DE



NIH Public Access
Author Manuscript
Nat Genet. Author manuscript; available in PMC 2009 December 1.

Published in final edited form as:
Nat Genet. 2008 December ; 40(12): 1407–1409. doi:10.1038/ng.273.

Common 5p15.33 and 6p21.33 variants influence lung cance

Yufei Wang[1], Peter Broderick[1], Emily Webb[1], Xifeng Wu[2], Jayaram Vijayakrishnan[1], Matakidou[1], Mobshra Qureshi[1], Qiong Dong[2], Xiangjun Gu[2], Wei Vivien Chen[2], Ma Spitz[2], Timothy Eisen[3,4], Christopher I Amos[2,4], and Richard S Houlston[1,4]

1 *Section of Cancer Genetics, Institute of Cancer Research, Sutton, Surrey SM2 5NG, UK*

2 *Department of Epidemiology, University of Texas MD Anderson Cancer Center, Houston, Texas USA*

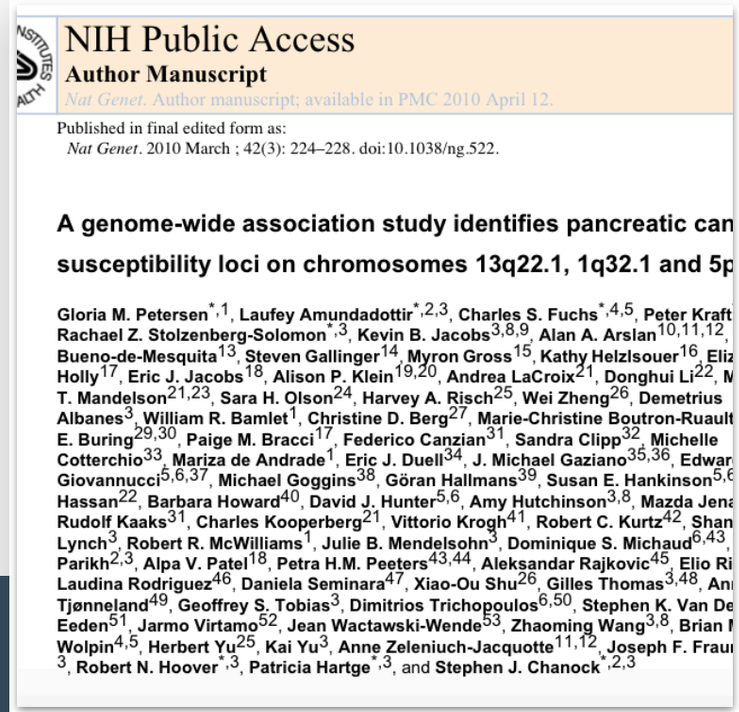
3 *Department of Oncology, University of Cambridge, Cambridge CB2 2RE, UK*

Abstract

We conducted a genome-wide association (GWA) study of lung cancer comparing 511,919 SN genotypes in 1,952 cases and 1,438 controls. The most significant association was attained at 15c (rs8042374; $P = 7.75 \times 10^{-12}$), confirming recent observations. Pooling data with two other G studies (5,095 cases, 5,200 controls) and with replication in an additional 2,484 cases and 3,03 controls, we identified two newly associated risk loci mapping to 6p21.33 (rs3117582, *BAT3-M*, $P_{combined} = 4.97 \times 10^{-10}$) and 5p15.33 (rs401681, *CLPTM1L*; $P_{combined} = 7.90 \times 10^{-9}$).

Support for inherited genetic susceptibility to lung cancer has recently come from g wide association studies that have demonstrated that 15q25.1 variation influences lu risk[1–3]

SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER DE PULMÓN



NIH Public Access
Author Manuscript
Nat Genet. Author manuscript; available in PMC 2010 April 12.

Published in final edited form as:
Nat Genet. 2010 March ; 42(3): 224–228. doi:10.1038/ng.522.

A genome-wide association study identifies pancreatic can susceptibility loci on chromosomes 13q22.1, 1q32.1 and 5p

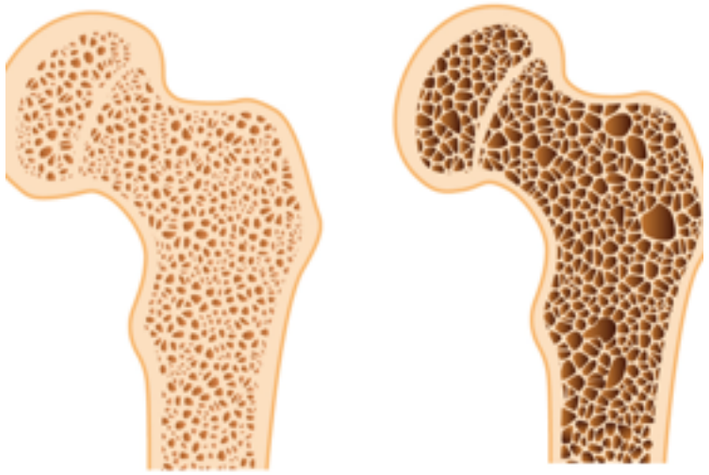
Gloria M. Petersen[*,1], Laufey Amundadottir[*,2,3], Charles S. Fuchs[*,4,5], Peter Kraft Rachael Z. Stolzenberg-Solomon[*,3], Kevin B. Jacobs[3,8,9], Alan A. Arslan[10,11,12], Bueno-de-Mesquita[13], Steven Gallinger[14], Myron Gross[15], Kathy Helzlsouer[16], Eliz Holly[17], Eric J. Jacobs[18], Alison P. Klein[19,20], Andrea LaCroix[21], Donghui Li[22], M T. Mandelson[21,23], Sara H. Olson[24], Harvey A. Risch[25], Wei Zheng[26], Demetrius Albanes[3], William R. Bamlet[1], Christine D. Berg[27], Marie-Christine Boutron-Ruault E. Buring[29,30], Paige M. Bracci[17], Federico Canzian[31], Sandra Clipp[32], Michelle Cotterchio[33], Mariza de Andrade[1], Eric J. Duell[34], J. Michael Gaziano[35,36], Edwar Giovannucci[5,6,37], Michael Goggins[38], Göran Hallmans[39], Susan E. Hankinson[5,6] Hassan[22], Barbara Howard[40], David J. Hunter[5,6], Amy Hutchinson[3,8], Mazda Jena Rudolf Kaaks[31], Charles Kooperberg[21], Vittorio Krogh[41], Robert C. Kurtz[42], Shan Lynch[3], Robert R. McWilliams[1], Julie B. Mendelsohn[3], Dominique S. Michaud[6,43], Parikh[2,3], Alpa V. Patel[18], Petra H.M. Peeters[43,44], Aleksandar Rajkovic[45], Elio Ri Laudina Rodriguez[46], Daniela Seminara[47], Xiao-Ou Shu[26], Gilles Thomas[3,48], An Tjønneland[49], Geoffrey S. Tobias[3], Dimitrios Trichopoulos[6,50], Stephen K. Van De Eeden[51], Jarmo Virtamo[52], Jean Wactawski-Wende[53], Zhaoming Wang[3,8], Brian M Wolpin[4,5], Herbert Yu[25], Kai Yu[3], Anne Zeleniuch-Jacquotte[11,12], Joseph F. Frau 3], Robert N. Hoover[*,3], Patricia Hartge[*,3], and Stephen J. Chanock[*,2,3]

SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER DE

Caso Ejemplo

SNPS DE RIESGO IMPLICADOS EN LA OSTEOPOROSIS

SNP	GEN	REGIÓN
rs7776725	FAM3C	7:1213933067
rs1544410	VDR	12:47846052
rs3736228	LRP5	11:68433827



Bibliografía utilizada

1. Richards J, Rivadeneira F, Inouye M, Pastinen T, Soranzo N, Wilson S, et al. Bone mineral density, osteoporosis, and osteoporotic fractures: a genome-wide association study. Lancet. 2008;371(9623): 1505–12.
2. Brandi ML, Brixen K, Kiel DP. NIH Public Access. 2012;299(11):1277–90.
3. Huang QY, Kung AWC. The association of common polymorphisms in the QPCT gene with bone mineral density in the Chinese population. J Hum Genet. 2007;52:757–62.
4. Li GHY, Kung a. WC, Huang QY. Common variants in FLNB/CRTAP, not ARHGEF3 at 3p, are associated with Osteoporosis in southern Chinese women. Osteoporos Int. 2010;21:1009–20.
5. Zheng HF, Tobias JH, Duncan E, Evans DM, Eriksson J, Paternoster L, et al. WNT16 influences bone mineral density, cortical bone thickness, bone strength, and osteoporotic fracture risk. PLoS Genet. 2012;8(7).

Caso Ejemplo

SNPS DE RIESGO IMPLICADOS EN LA OSTEOPOROSIS

SNP	GENOTIPO	ODDS RATIO	
rs7776725	CC	1,77	
	CT	1,33	
	TT	1	

SNP	GENOTIPO	ODDS RATIO	
rs1544410	AA	1	
	AG	0,7	
	GG	0,7	

SNP	GENOTIPO	ODDS RATIO	
rs3736228	CC	1	
	CT	1,12	
	TT	1,23	

Caso Ejemplo

SNPS DE RIESGO IMPLICADOS EN LA OSTEOPOROSIS

SNP	GENOTIPO	ODDS RATIO	FREC. ALÉLICAS
rs7776725	CC	1,77	0,087
	CT	1,33	0,366
	TT	1	0,547

SNP	GENOTIPO	ODDS RATIO	FREC. ALÉLICAS
rs1544410	AA	1	0,177
	AG	0,7	0,453
	GG	0,7	0,370

SNP	GENOTIPO	ODDS RATIO	FREC. ALÉLICAS
rs3736228	CC	1	0,757
	CT	1,12	0,217
	TT	1,23	0,026

Caso Ejemplo

SNPS DE RIESGO IMPLICADOS EN LA OSTEOPOROSIS

SUJETO CASO EXTREMO

EDAD	65 años
SEXO	Mujer
RAZA	Caucásica
LOCALIZACIÓN	España
INCIDENCIA/PREVALENCIA	42%

SNP	GENOTIPO	OR AJUSTADO	FREC. ALÉLICAS
rs7776725	CC	1,51	0,087
rs1544410	AA	1,33	0,177
rs3736228	TT	1,19	0,026
	ODDS RATIO TOTAL:	**2,39**	**(1,51 x 1,33 x 1,19)**
	RIESGO TOTAL (OR TOTAL x INCIDENCIA):	**100%**	**(42% x 2,39)**

¿Alguna pregunta?

WHAT WHY WHERE WHEN WHO HOW

tellmeGen™

TU MAPA DE SALUD

¡MUCHAS GRACIAS!