

GLORIA

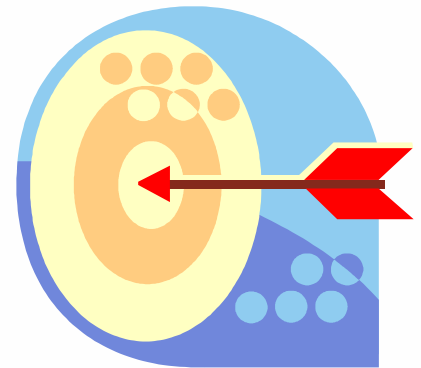


GENÉTICA Y NUTRICIÓN: EL ESLABÓN PERDIDO

Sylvia Escott-Stump, MA, RD, LDN
East Carolina University, Greenville NC
escottstumps@ecu.edu
252-328-1352

Objetivos de la ponencia

- Los participantes podrán:
 - **Describir el papel de la nutrición en la genética.**
 - **Identificar nutrientes clave que afectan la expresión y supresión génica**
 - Ácido fólico**
 - Vitamina B-12, Vitamina D**
 - **Describir nuevas oportunidades laborales para dietistas**

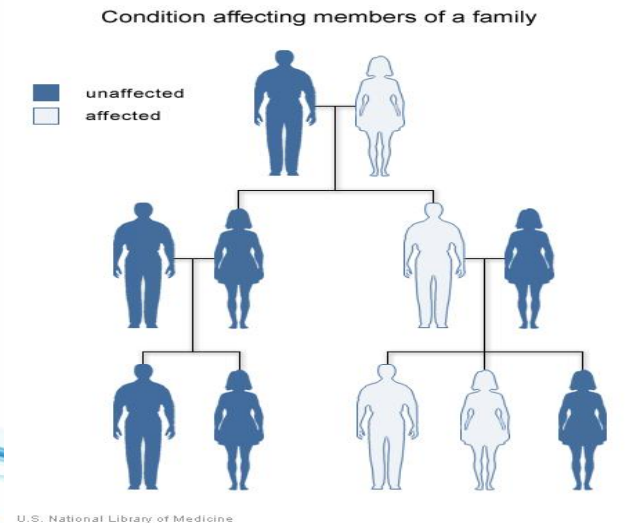


Proyecto Varioma Humano

Objetivo: Recolectar la variación causante de enfermedades (mutaciones) en todos los genes a nivel mundial.

Biosistemas

- **Biosistema** – grupo de moléculas que interactúan en un sistema biológico.
- **Camino biológico:** genes interrelacionados, proteínas y pequeñas moléculas.
- **Enfermedad:** un biosistema que puede incluir componentes como genes, biomarcadores y drogas.



Complejidad genética: Heredamos dos genomas

Genoma humano:

- Heredado por parte de ambos padres
- Estable, nunca cambia de posición

Microbioma:

- Heredado de la madre
- Extremadamente dinámico
- Cambios de individuo a individuo y en el mismo individuo con el paso del tiempo.

Proyecto 1000 genomas

- **Propósito:**

- Apoyar el descubrimiento y comprensión de las variantes genéticas que influyen sobre la enfermedad humana.

- **Metas de estudio:**

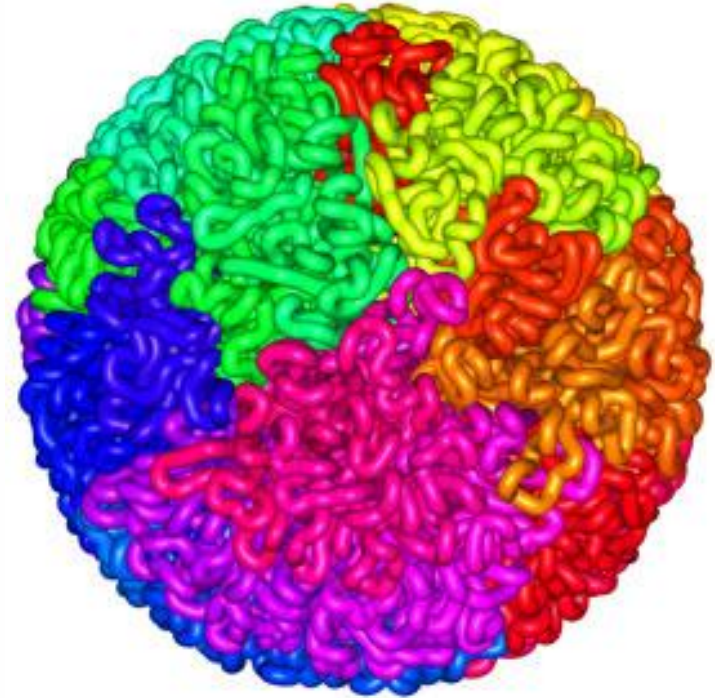
- Variantes del nucleótido único en frecuencias del 1% o mayor en diversas poblaciones
- Variantes estructurales, como variantes en el número de copias, otras inserciones y deleciones e inversiones.

Estudio de asociación del genoma completo (GWAS)

- GWAS permite que se pueda ensayar un mayor número de muestras de manera simultánea
 - Un genoma completo que etiqueta el enfoque de poliformismo de neucleótido único (PNU)
- Diseño apropiado y responsable de estudio
 - Evaluación rigurosa de la calidad de los datos de la coincidencia genómica de los casos y controles.

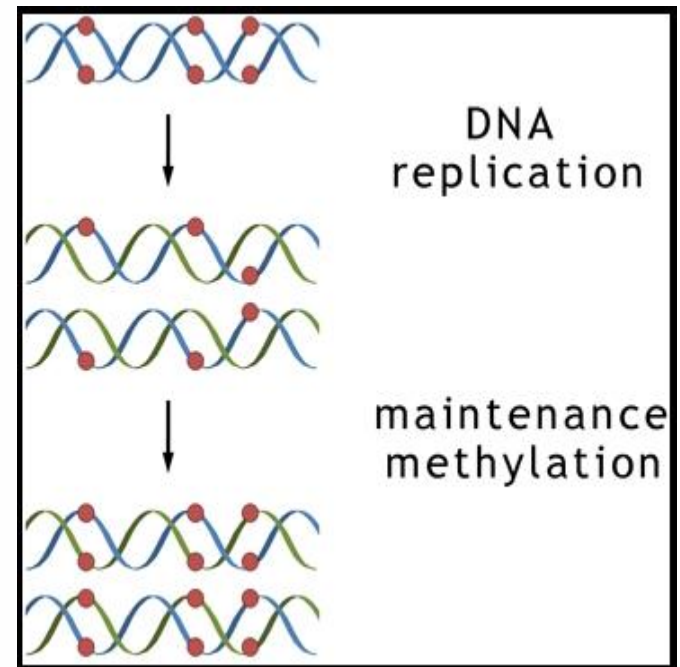
Epigenética

- Actividad genética
 - Puede ser estable durante largos períodos de tiempo
 - Persiste a través de varias divisiones celulares
 - Puede heredarse a través de varias generaciones
 - Todo sin generar cambio alguno en la secuencia primaria de ADN.



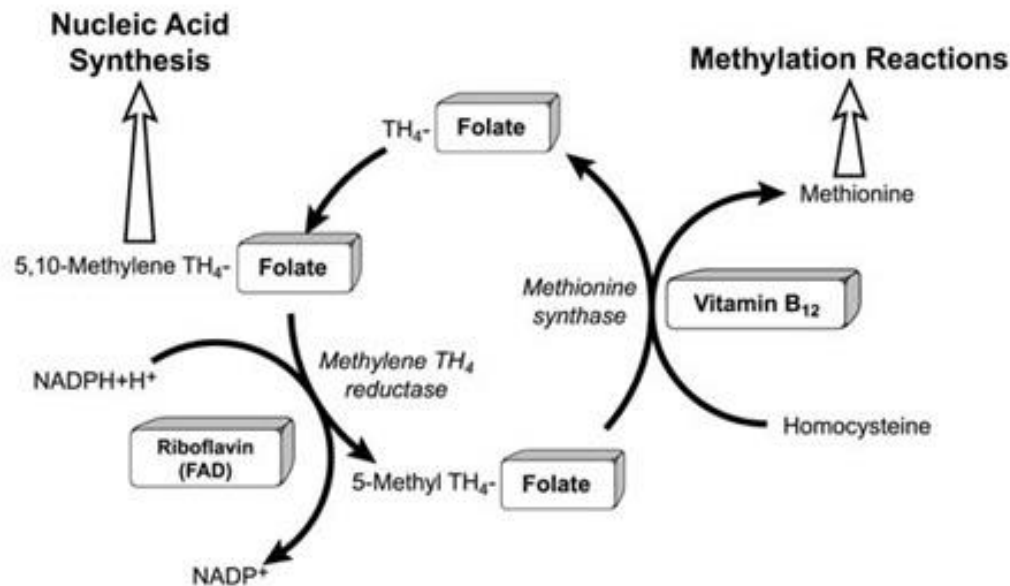
Programación epigenética

- **Malprogramación epigenética durante el desarrollo**
 - Efecto persistente sobre la salud del descendiente
 - Puede ser transmitido a la siguiente generación.
- **Alteraciones epigenéticas por desregulación de expresión génica**
 - Se acumula a lo largo del envejecimiento
 - importante en la tumorigénesis y enfermedades relacionadas con la edad.

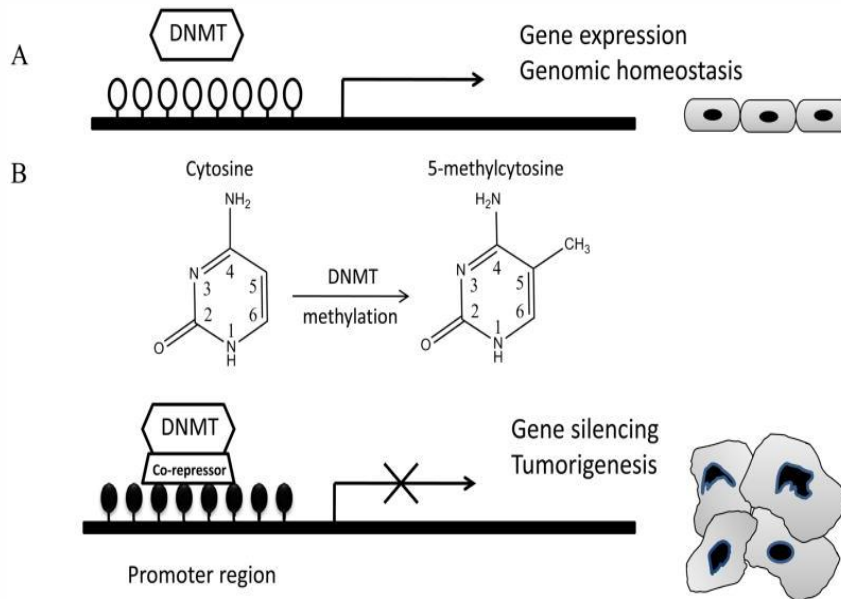


Expresión génica

- Factores alimenticios, en especial el folato, puede alterar la expresión génica
- Consecuencias para la función celular afecta la salud a través de la vida



Metilación del ADN



- La primera modificación epigenética descubierta es **la metilación de residuos de citosina en moléculas de ADN.**
- La metilación del ADN está ligada con el silencio transcripcional y es importante para la regulación génica, desarrollo y tumorigénesis

Actividades dependientes de la metilación

- Síntesis y reparación del ADN
- Silenciamiento genético: virus, genes del cáncer
- Mielinización y reducción
- Conversión del triptófano a serotonina
- Conversión de la serotonina a melatonina

– Schneider, 2007

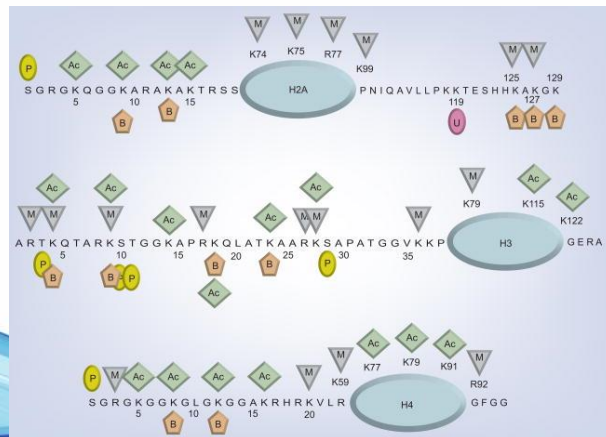
Metilación aberrante del ADN

- **Hipermetilación** y silenciamiento de genes supresores de tumores es un distintivo de varios tipos de células cancerosas.
- **Hipometilación** global altera la arquitectura de la cromatina, llevando a una activación inapropiada de los oncogenes.



Histonas y cromatina

- La modificación específica de histonas por varias proteínas efectoras media **la activación y represión génica**.



- **Las histonas alteradas** inducen a cambios estructurales localizados en cromatina, permitiendo a los factores protéicos acceder al ADN.
- **Cambios en la cromatina** afectan la accesibilidad de los genes a los factores de transcripción.

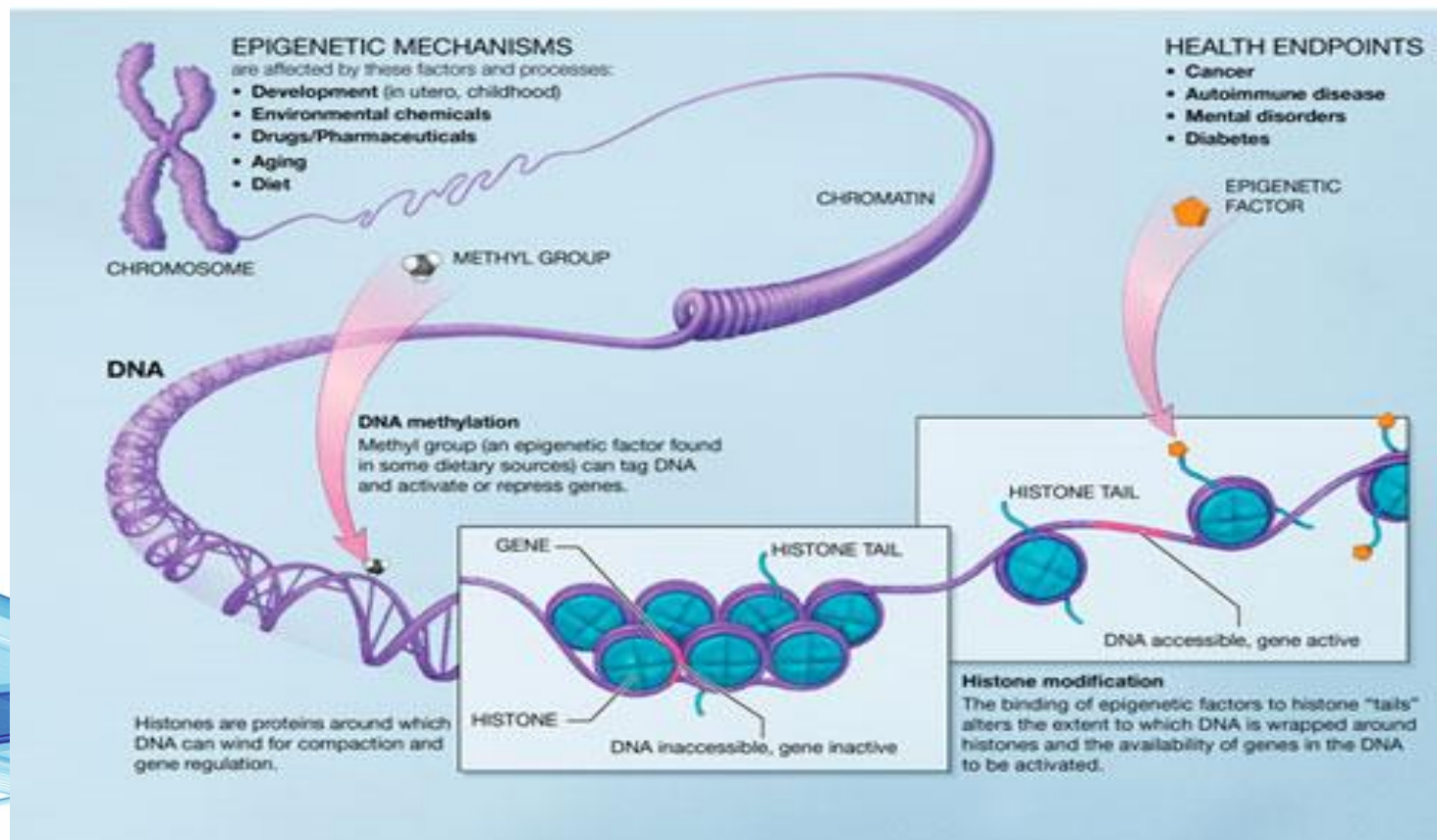
Cromatina alterada

- La información genética es codificada por la secuencia lineal del ADN y por modificaciones epigenéticas de la estructura de la cromatina
 - La metilación del ADN y las modificaciones de las proteínas que unen el ADN
 - Los cambios epigenéticos alteran la estructura de la cromatina e influyen sobre la expresión génica.
- **Citosinas metiladas desalineadas** promueven patrones distintos específicos para cada tipo de tejido y estado patológico
 - Están concentrados entre los genes que regulan la transcripción, el crecimiento, el metabolismo, diferenciación y oncogénesis.

¿Y qué? ¡La epigenética del ADN es el eslabón perdido entre la genética, la enfermedad y el ambiente!

Epigenética

Expresión y regulación génica



Términos importantes

Nutrigenómica

- Efectos de los nutrientes en la salud a través de la alteración del genoma, proteoma y el metaboloma con los cambios fisiológicos

Genética nutricional

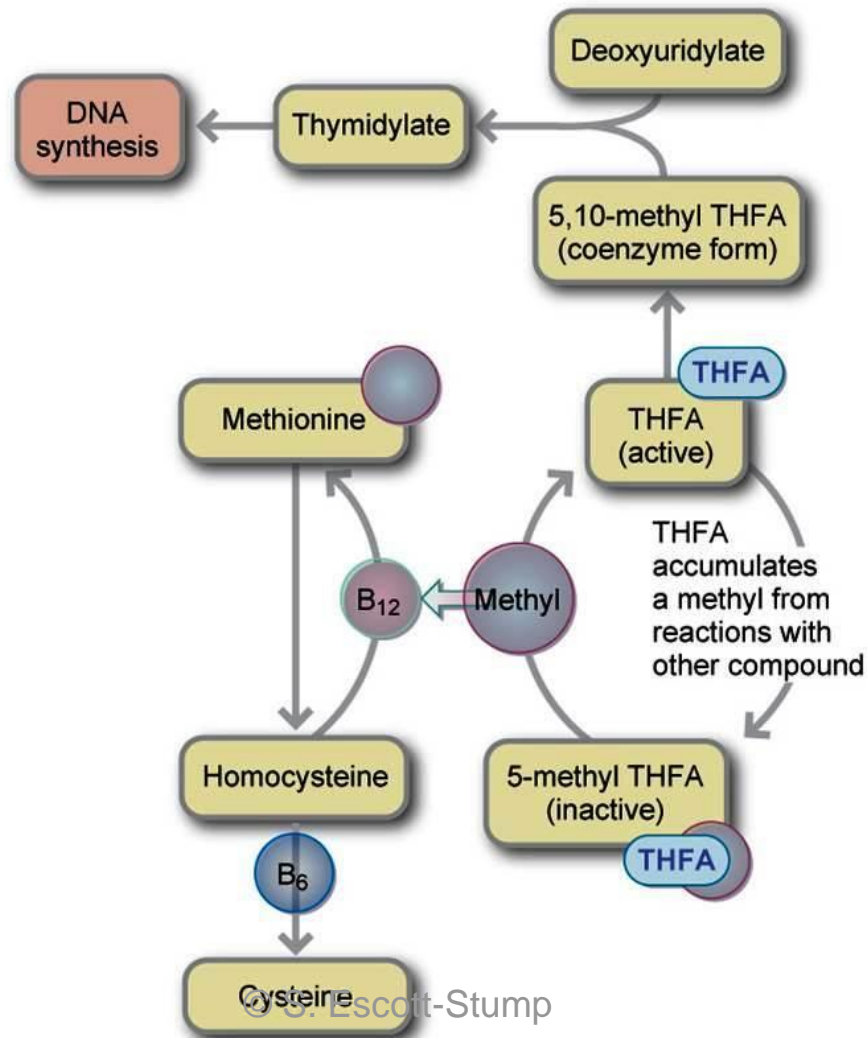
- Efecto de las variaciones génicas en la interacción entre la dieta y la salud con consecuencias para individuos susceptibles.



Necesitamos tecnologías “ómicas”

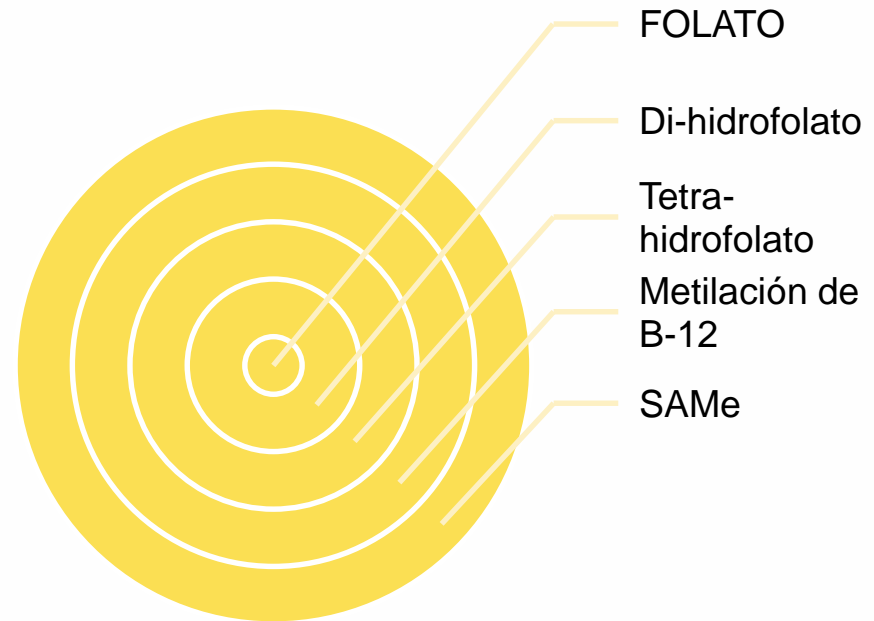
- Interacción entre la nutrición y el genoma de un individuo (**nutrigenómica**)
- Cambios alimenticios y poliformismos genéticos (**nutrigenética**)
- Metilación del ADN (**epigenómica nutricional**)
- Expresión génica (**transcriptómica nutricional**)
- Formación alterada o bioactivación de proteínas (**proteómica**)
- La cantidad y el tiempo de exposición influyen los constituyentes celulares de peso molecular bajo (**metabolómica**)

Metabolismo del folato y ADN



Bioquímica folato

- El folato (F) se reduce a dihidrofolato (FH_2) luego a tetrahidrofolato (FH_4)...la forma biológicamente activa
 - El dihidrofolato reductasa (DHFR) cataliza ambos pasos de reducción
- 5,10-metilenetetrahidrofolato reductasa (MTHFR) cataliza los pasos para la metilación de la homocisteína a metionina



Ácido fólico y embarazo

30 000 a 40 000 años atrás --
expansión de los humanos
modernos en Europa --
MTHFR alelos mutantes C>T
y A>C surgieron a partir de
dos alelos ancestrales
independientes

*Ambos alelos conceden
una ventaja selectiva ,
pero también conllevan
enfermedades...*

Se pide incrementar el folato
durante el embarazo;
requerido para el crecimiento
y desarrollo del feto

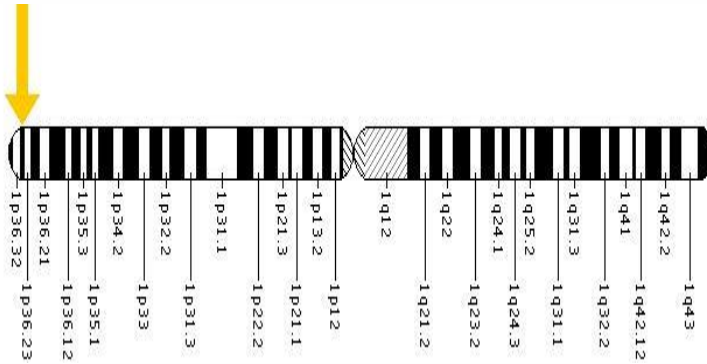
Considerar suplementar el
l-metilfolato para prevenir las
complicaciones relacionadas
con el embarazo además de
los defectos del tubo neural.

Semmler A et al. Haplotype analysis of the 5,10-
methylene tetrahydrofolate reductase (MTHFR) c.1298A>C
(E429A) polymorphism. BMC Res Notes. 2011 Oct
24;4:439.

Greenburg JA et al. Folic Acid supplementation and
pregnancy: more than just neural tube defect prevention.
[Rev Obstet Gynecol](#). 2011 Summer; 4(2):52-9.

Síntomas de deficiencia de MTHFR

- Error innato del metabolismo:
 - Cromosoma 1



Leucemia aguda (Metayer et al, 2011; Yang et al, 2011)

Labio leporino y paladar hendido

Retraso del desarrollo

Anomalía en la forma de caminar

Cáncer gástrico (Zacho et al, Int J Cancer, 2011)

Homocistinuria (raro)

Infertilidad o aborto espontáneo

Retraso mental

Accidente cerebrovascular pediátrico

Enfermedad arterial periférica

Manifestaciones psiquiátricas

Ataques convulsivos

Alelo de ácido fólico: MTHFR C677T (C>T)

Niveles elevados de homocisteína

Riesgo elevado de enfermedad cardíaca; colesterol elevado, diabetes y resistencia a la insulina

Enfermedad inflamatoria intestinal

Autismo: los niveles de MTHFR solo 40-50% de lo normal

Anencefalia y espina bífida; más frecuente en varones. *Las tasas de espina bífida son más altas en Irlanda y Gales además de sus descendientes en todo el mundo.*

- 21% de latinos estadounidenses
- 20% de italianos
- 13% de caucásicos británicos
- 11% de caucásicos irlandeses
- 10-14% de otros caucásicos
- 8% de caucásicos alemanes
- 11% de asiáticos
- <1% de afroestadounidenses

■ Schneider, 2007

→ Schneider, 2007

Alelo de ácido fólico: MTHFR A1298C (A>C)

La prevalencia del alelo MTHFR 1298A>C es significativamente mayor en Europa Central comparado con las poblaciones africanas.

Posee ventajas selectivas pero también está asociado con enfermedades.

Facilita la conversión de la dihidrobiopterina (BH₂) a tetrahidrobiopterina (BH₄,) a través de la acción del dihidrofolato reductasa

1. producción de **serotonina**
2. neutralización de **amonia**

Relevante en **autismo, ACV pediátrico, esquizofrenia.**

Interacción fármaco - folato

Anticonvulsivos

Alcohol y tabaco

Antiácidos

Aspirina

Sulfonamidas:

Inhibidores competitivos de ácido paraaminobenzoico (PABA) en reacciones con dihidropteroato sintetasa

Metotrexato :

inhibe el folato reductasa y el dihidrofolato reductasa

Pirimetamina and

Trimetoprima:

Inhibidores de dihidrofolato reductasa

Homocisteína elevada (tHcy)

- Los niveles elevados de tHcy aumentan la incidencia de:
 - Derrame cerebral (trombosis)
 - Enfermedad cardiovascular (infarto al miocardio y otros efectos cardíacos)



- *¿Y qué?* tHcy > 6 $\mu\text{mol/L}$ = señal de alarma.
- Sabemos sobre el ácido fólico, B-6, B-12...

Riboflavina

- Rol en el manejo de la presión arterial
 - *Especialmente en el genotipo TT de C677T*
 - Wilson CP et al. Postgraduate Symposium: The MTHFR C677T polymorphism, B-vitamins and blood pressure. [Proc Nutr Soc.](#) 2010 Feb;69(1):156-65.



Betaína y Colina

Betaína

Donante de metilo para
transmetilación en el ciclo de
metionina

Principalmente en el hígado y el
riñón.

Distribuido de manera amplia en
animales, plantas y
microorganismos

Más abundante en mariscos,
germen de trigo o salvado y
espinaca.

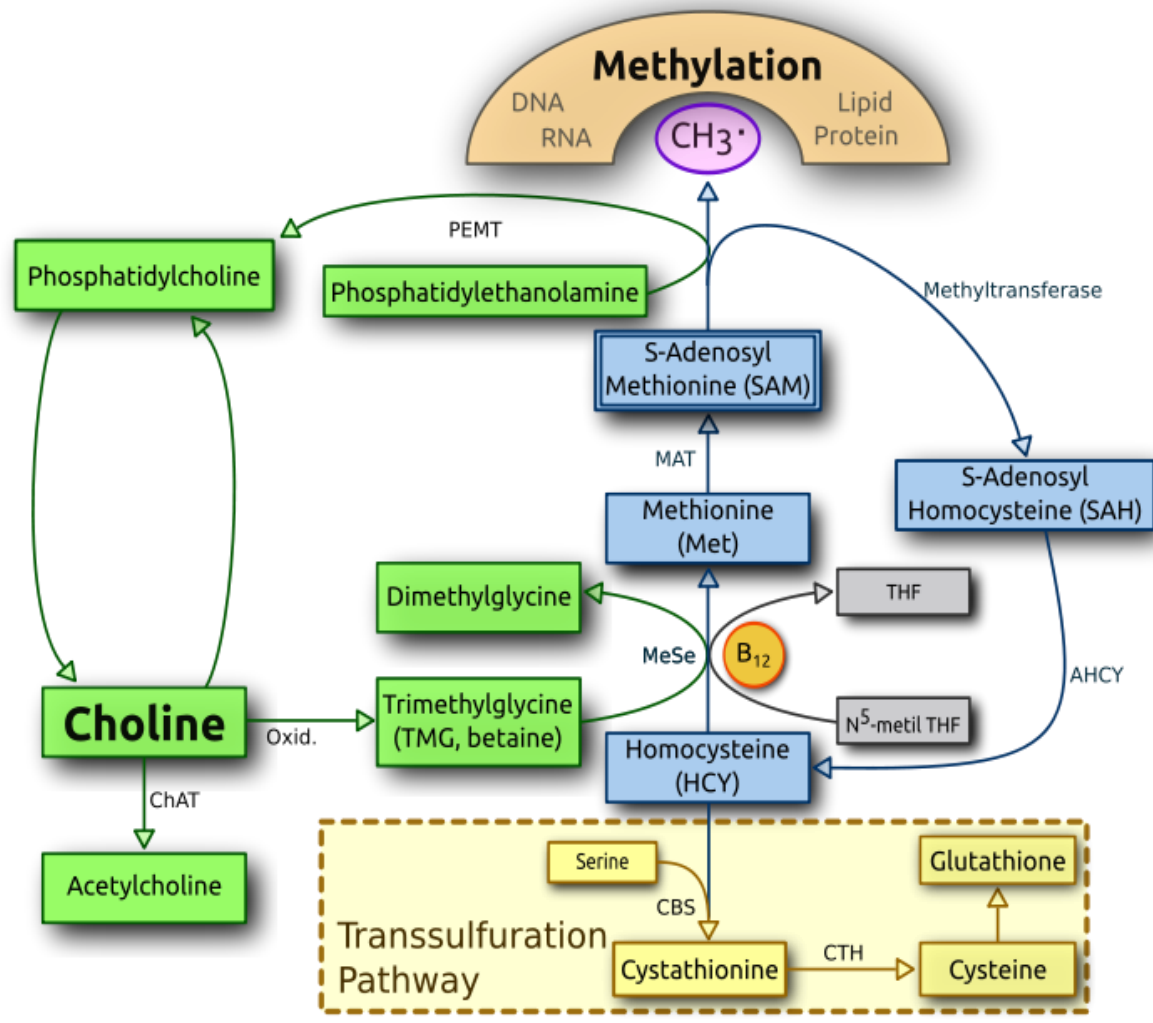
Colina

Metilación de la homocisteina a
metionina

La colina inadecuada también
puede contribuir a la etiología
de defecto del tubo neural.

Alimentos: huevos, germen de
trigo

Metabolismo de la Colina



Metabolismo del aminoácido sulfurado

- Metabolismo del aminoácido sulfurado en el tejido gastrointestinal
 - Relacionado con enfermedad intestinal
 - El tracto gastrointestinal metaboliza el 20% de la metionina alimenticia
 - El destino metabólico es la transmetilación a homocisteína y la transsulfuración a cisteína
 - Burrin and Stoll, 2007
- Sulfonamida = antagonista del ácido fólico
- ¿¿Alergia a la sulfa, alelo del ácido fólico??

El ácido fólico oculta la deficiencia de B-12

El ácido fólico no corregirá los cambios en el sistema nervioso ocasionados por la deficiencia de la vitamina B₁₂

De no dar tratamiento a la deficiencia de vitamina B₁₂, podría darse daño permanente al nervio.

En personas mayores, antes de dar suplementos de ácido fólico, primero evalúe los niveles de suero B-12

El ácido fólico suplementario no debe exceder el **UL de 1000 mcg (1 mg) al día.**

Disponibile como L- Metilfolato



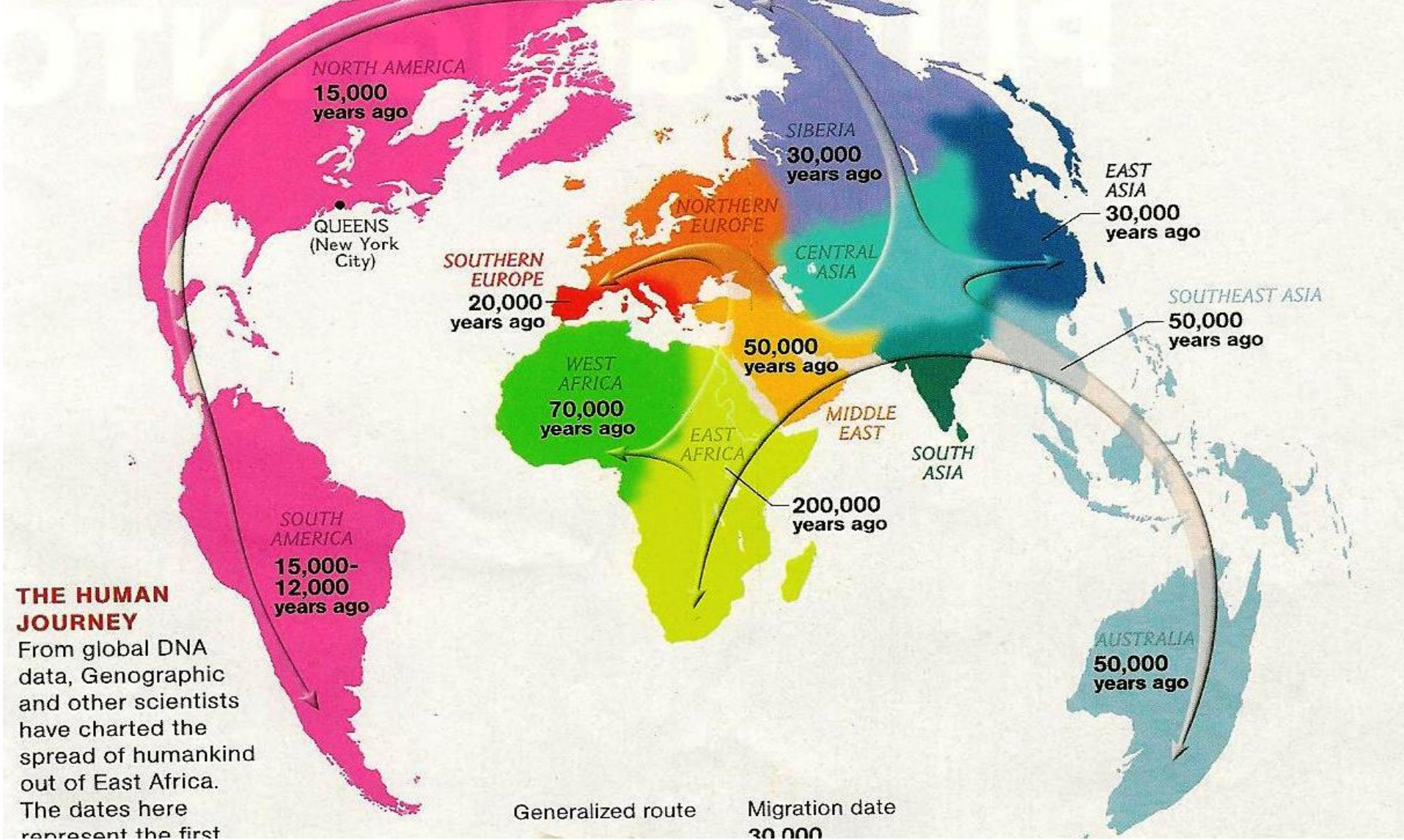
Metagenética

Fola-Pro® (800 mcg L-5-metilfolato)

PamLabs – solo con receta

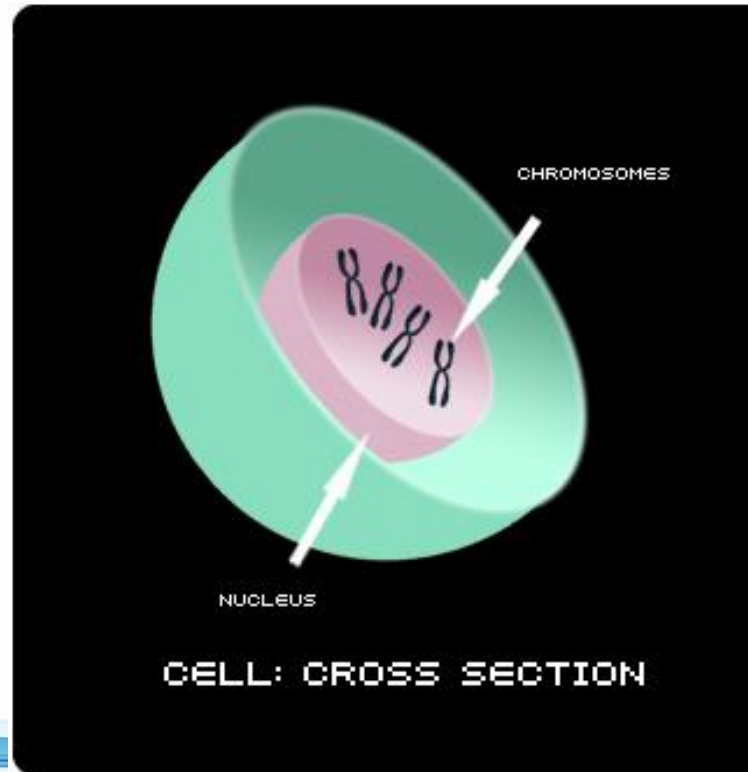
- Cerefolin ® (5.6 mg L-metilfolato, 2 mg metilcobalamin, 600 mg N-acetilcisteina)
- Deplin ® (7.5 mg L-metilfolato)
- Metanx ® (2.8 mg L-metilfolato; 2 mg metilcobalamin; 25 mg pyridoxal 5-fosfato)





¡¡La nutrigenética y la nutrigenómica transformarán nuestras practicas dietéticas!!

¿Qué trastornos pueden verse afectados?



ELA y Homocisteína

Estudio: 62 pacientes de ELA y 88 controles de coincidencia etárea

- La homocisteína (Hcy) puede estar directamente involucrada en el daño de las motoneuronas y en varios caminos implicados en la patogénesis esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

¿Y QUÉ? El alto nivel de Hcy puede estar relacionada con la progresión rápida de ELA.

Zoccolella et al, 2008.

Enfermedad de Alzheimer

- Deficiencias de folato: depresión, deterioro cognitivo, **demencia**
- Metilación del ADN e hidroximetilación
 - Niveles de citosina metilada (5mC) en AD -
 - Metilcitosina hidroxilada (5hmC)
- *¿Y qué?*
Suplementación con la forma activa, el metiltetrahidrofolato podría prevenir y tratar la depresión y la demencia.
 - Mischoulon D, Raab MF. The role of folate in depression and dementia. [J Clin Psychiatry](#). 2007;68 Suppl 10:28-33. 2007

Autismo

La deficiencia de IgA es común; # y función de células NK disminuyen.

TNF se produce como respuesta a la infección o exposición a la caseína, gluten, o soja

Se han encontrado anticuerpos contra los receptores de serotonina

- Schneider, 2007

¿Y qué?

El uso periconcepcional de vitaminas prenatales puede reducir el riesgo de tener hijos con autismo en madres genéticamente susceptibles.


Schmidt et al. [Prenatal vitamins, one-carbon metabolism gene variants, and risk for autism. Epidemiology.](#) 2011 Jul; 22(4):476-85.

Transtornos autoinmunes

- Receptor beta de folato (FR β)
 - Solo puede detectarse en la placenta y algunas células hematopoyéticas mieloides en personas saludables.
- FR β
 - sobrepresado macrófagos activados enfermedades autoinmunes y algunas células cancerosas.
- Feng Y et al. A folate receptor beta-specific human monoclonal antibody recognizes activated macrophage of rheumatoid patients and mediates antibody-dependent cell-mediated cytotoxicity. Arthritis Res Ther 2011 Apr 8;13(2):R59.

Recambio óseo , tioles y homocisteína (tHcy)



- Cisteína (Cys) – formada por tHcy
 - Participa en el metabolismo óseo a través de la incorporación a colágeno y enzimas proteasa de cisteína
 - Tioles: metabólicamente enlazado con la homocisteína (tHcy)
 - ¿Y qué?  tHcy -- factor de riesgo para el desarrollo de osteoporosis
 - Baines et al, 2007



Epigenética del cáncer

Normalmente, los oncogenes son silenciosos por la metilación del ADN

- Cambios no mutacionales en el ADN pueden conllevar a alteraciones en la expresión génica.
- Las metiltransferasas de ADN catalizan la adición de un grupo metil de S-adenosil-L-metionina a una posición de carbon 5 de citosina.
- **La metilación en la citosina desempeña un rol importante en regular la transcripción y estructura de la cromatina.**



¿Y QUÉ? La metilación alterada puede inducir a la expresión aberrante de oncogenes, conllevando a la patogenésis del cáncer.

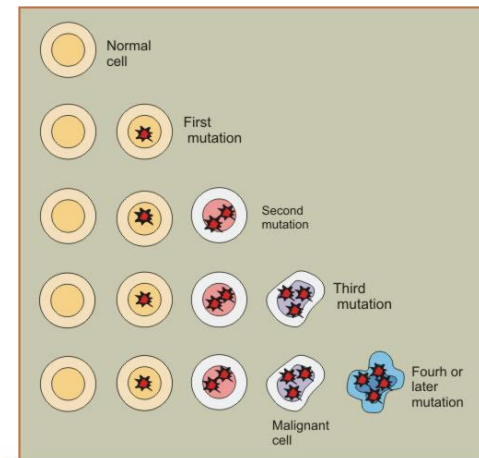
Cáncer y metilación

Transcripción nutricional:

Los componentes alimenticios que incrementan o disminuyen la expresión génica, podría representar la respuesta variable a los alimentos.

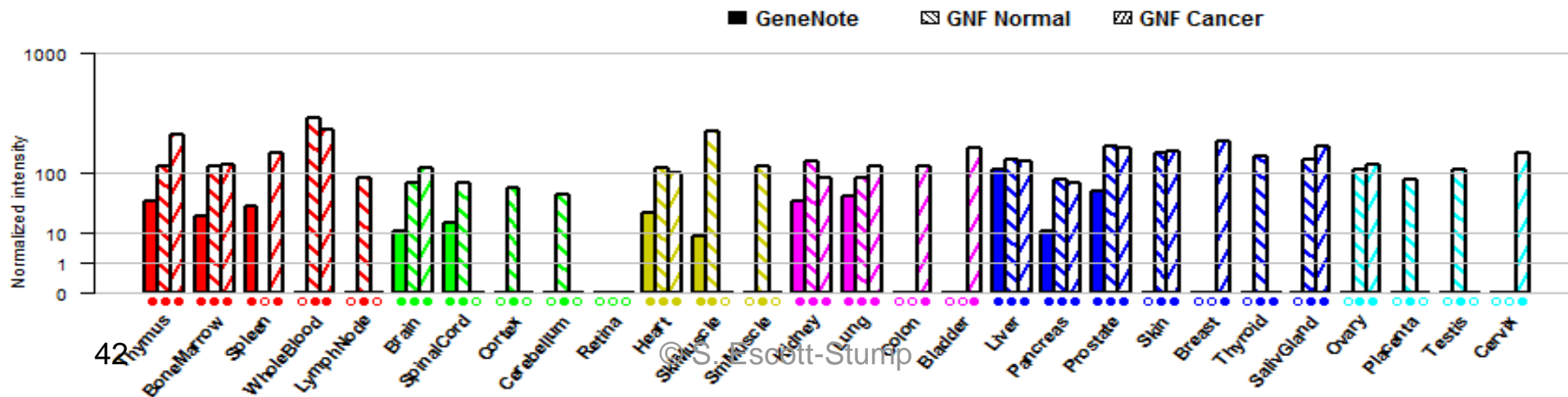
Milner, 2006

- **¿Y qué?** La variación en los patrones de metilación del ADN y otros eventos epigenómicos influyen la respuesta biológica a los componentes alimenticios y viceversa.



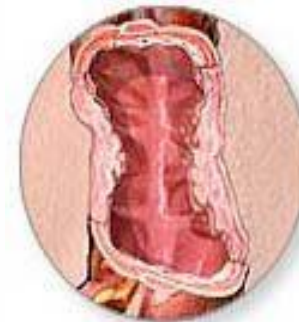
Cáncer: Seno-Colon-Urinario

- Genes involucrados en regular la acetilación lenta, intermedia o rápida
- Gen N-Acetiltransferasa (NAT-1)
 - Alelo NAT1*10
 - Afecta la acetilación de aminas heterocíclicas aromáticas en carnes rojas calentadas



Cáncer -- Colon

- El estado bajo de folato aumenta el riesgo de cancer colorrectal.
- La suplementación excesiva de folato puede promover la carcinogénesis colorrectal al aumentar los caminos proinflamatorios de respuesta immune

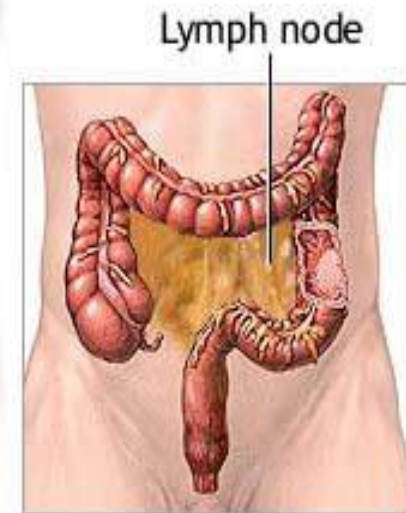


Stage I



Stage II

Colon Cancer



Stage III

Protiva P et al. Altered folate availability modifies the molecular environment of the human colorectum: implications for colorectal carcinogenesis. *Cancer Prev Res (Phila)* 2011 Apr;4(4):530-43.

Cáncer y nutrigenómica

Se han implicado a los nutrientes, fitoquímicos, zooquímicos, fungoquímicos y bacteroquímicos en el riesgo de cáncer y comportamiento tumoral, obteniéndose resultados combinados.

No todos los individuos respondieron de manera idéntica a la dieta. *El enfoque “una sola talla les queda a todos” debe llegar a su fin...*

Se requerirá de investigación para identificar aquellos que se beneficiarán más del cambio alimenticio y cualquiera que pueda estar en riesgo por causa de un ajuste.

- Riscuta G, Dunistrescu RG. Nutrigenomics: implications for breast and colon cancer prevention. [Methods Mol Biol.](#) 2012; 863:343-58.

Cardiopatía congénita

- Las directrices actuales recomiendan orientar sobre la herencia y transmisión y cardiopatía congénita (CHD por sus siglas en inglés) a la descendencia, sin embargo:
 - Solo el 33% de los pacientes recordaba haber recibido información sobre herencia de CHD por parte de su cardiólogo, y el 13% había consultado con un genetista clínico.
 - Así, muchos pacientes adultos de CHD carecen de dicho conocimiento y **desean más información sobre la herencia**, lo que indica una necesidad de brindar mejor educación al paciente.
 - » Van Engelen et al. Adults with congenital heart disease: patients' knowledge and concerns about inheritance. [Am J Med Genet A](#). 2011 Jul;155A(7):1661-7.

Depresión

- **Transtorno depresivo mayor (TDM)**
 - Mortalidad alta
 - Riesgo de tiempo de vida 10-25% en mujeres, 5-12% en hombres

Tratamientos actuales

- ISRS, antidepresivos tricíclicos
- La MAYORÍA nunca logra la remisión de los síntomas con el primer tratamiento de medicamento

L-metilfolato (7.5 mg) efectivo en el manejo de episodios depresivos.

Contrario al ácido fólico, el L-metilfolato REVELA la anemia por deficiencia de vitamina B-12.

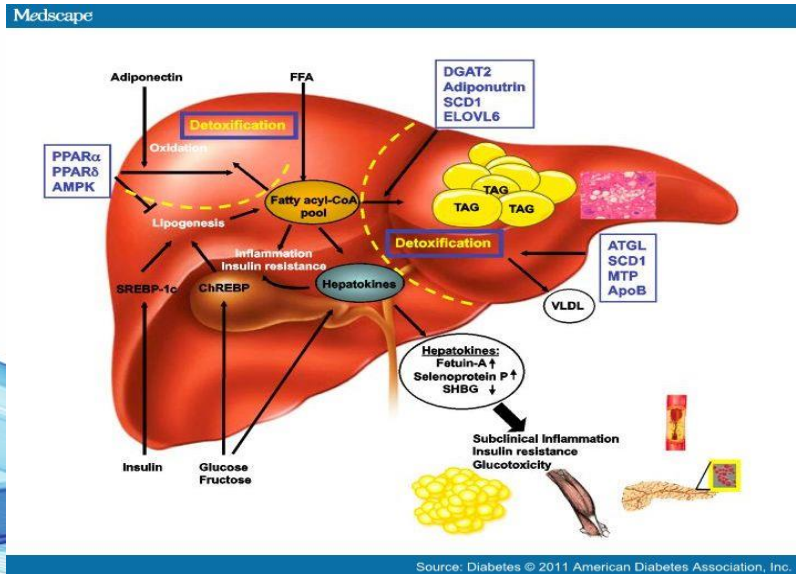
- Zajecka JM. Webconference: Evidence for a trimonoamine modulator as an antidepressant agent.2007.



Diabetes (Tipo 2)

- Genes implicados en regular la sensibilidad a la insulina y el metabolismo lipídico

- Proteína de unión al elemento regulador del esteroles (SREBP-1c)
 - Afecta la ingesta de colesterol y ácidos grasos
 - Implicancias para la ingesta lipídica en pacientes de DMT2.



Síndrome de Down

Riesgo materno para el Síndrome de Down (SD):

- La presencia de 3+ alelos polimórficos aumentaron el riesgo 1.74 veces.
- Se observe riesgo materno elevado cuando la concentración de plasma Hcy > 4.99 micromol/L.

¿Y qué? Los marcadores de MTHFR y homocisteína son importantes

- Biselli et al, 2008



Hipertensión esencial

- Hipertensión esencial (HE)
- Influenciada por genes múltiples, incluyendo MTHFR
 - En genotipos C677T: El nivel de homocisteína es mayor en algunos genotipos.

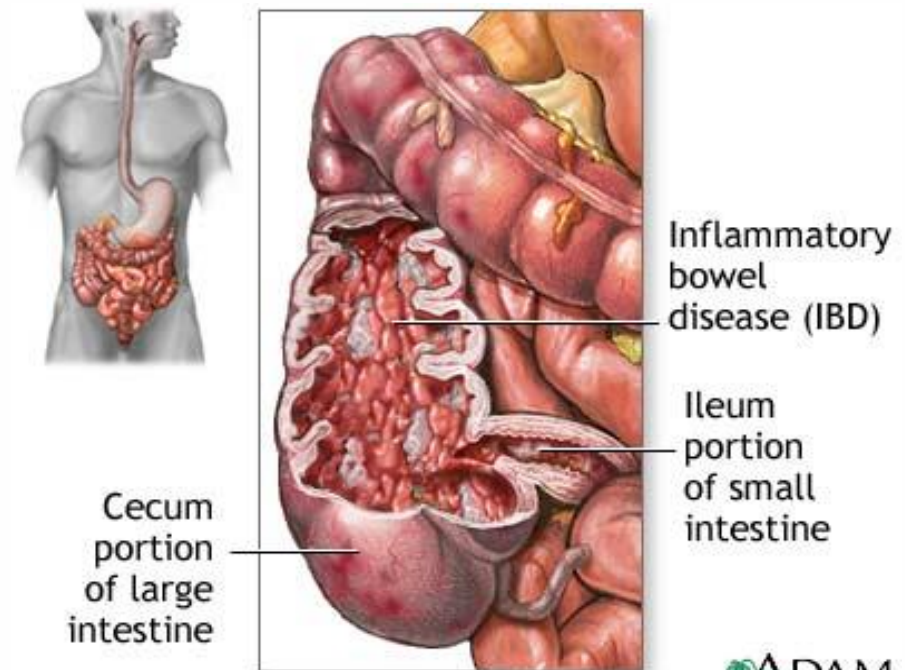
- *¿Y QUÉ?* El poliformismo del gen MTHFR es un factor de riesgo independiente para HE, pero no para EAC.



Enfermedad intestinal inflamatoria (IBD)

Elevación moderada de tHcy se asocia comúnmente con IBD. De los poliformismos MTHFR, **A>G** está más asociado con el riesgo de IBD.

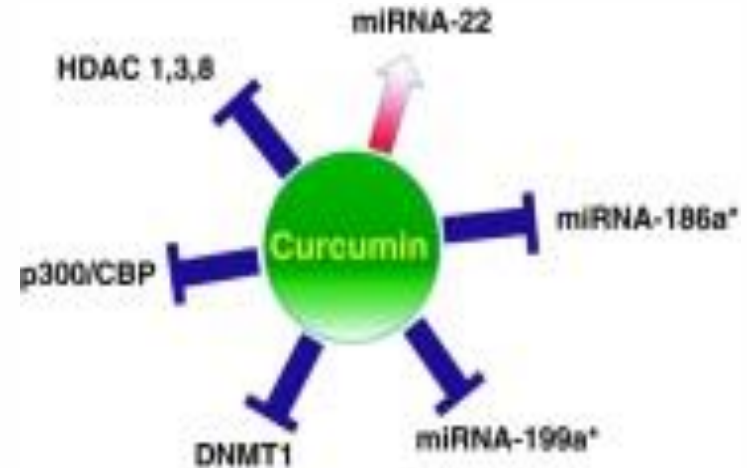
- Zintzaras E. **Genetic variants of homocysteine/folate metabolism pathway and risk of inflammatory bowel disease: a synopsis and meta-analysis of genetic association studies.** *Biomarkers*. 2010 Feb;15(1):69-79.



¿Y qué? **Evaluar y tratar las deficiencias de folato y vitamina B(12) en pacientes con IBD.**

Enfermedad intestinal inflamatoria

La curcumina afecta la expresión génica de colonocitos al inhibir la señalización del interferon gamma.



- [Curcumin inhibits interferon gamma signaling in colonic epithelial cells.](#) Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol. 2011 Oct 28.

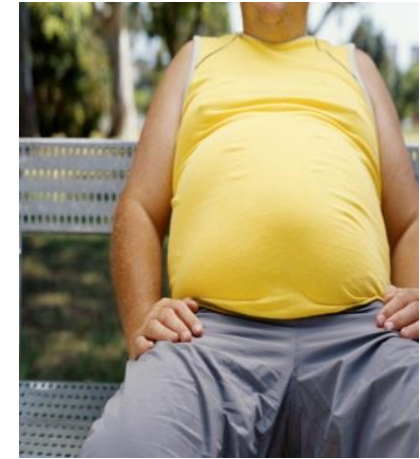


Síndrome metabólico

↓ actividad de MTHFR y ↑ tHcy
Incrementa el riesgo de enfermedad
cardiovascular

Síndrome metabólico y Resistencia a la insulina
en SCZ:

2-4x mayor que la población general.



¿Y qué? Los portadores del alelo C677 T tienen mayor riesgo de ser resistentes a la insulina con creciente adiposis central, independiente de la edad, género, IMC, o diagnóstico de síndrome metabólico.

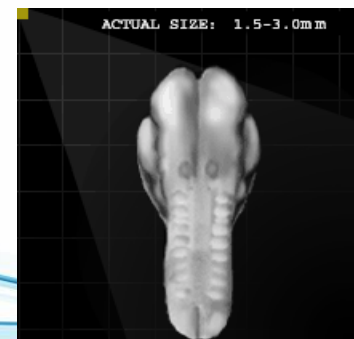
Ellingrod et al, 2008

Defectos del tubo neural (NTD): Anencefalia y Espina bífida

- **Anencefalia:** el extremo superior del tubo neural no logra cerrarse. Puede que el cerebro nunca se desarrolle por completo o esté totalmente ausente.
- Pronóstico: pérdida espontánea, mortinato, muerte neonatal

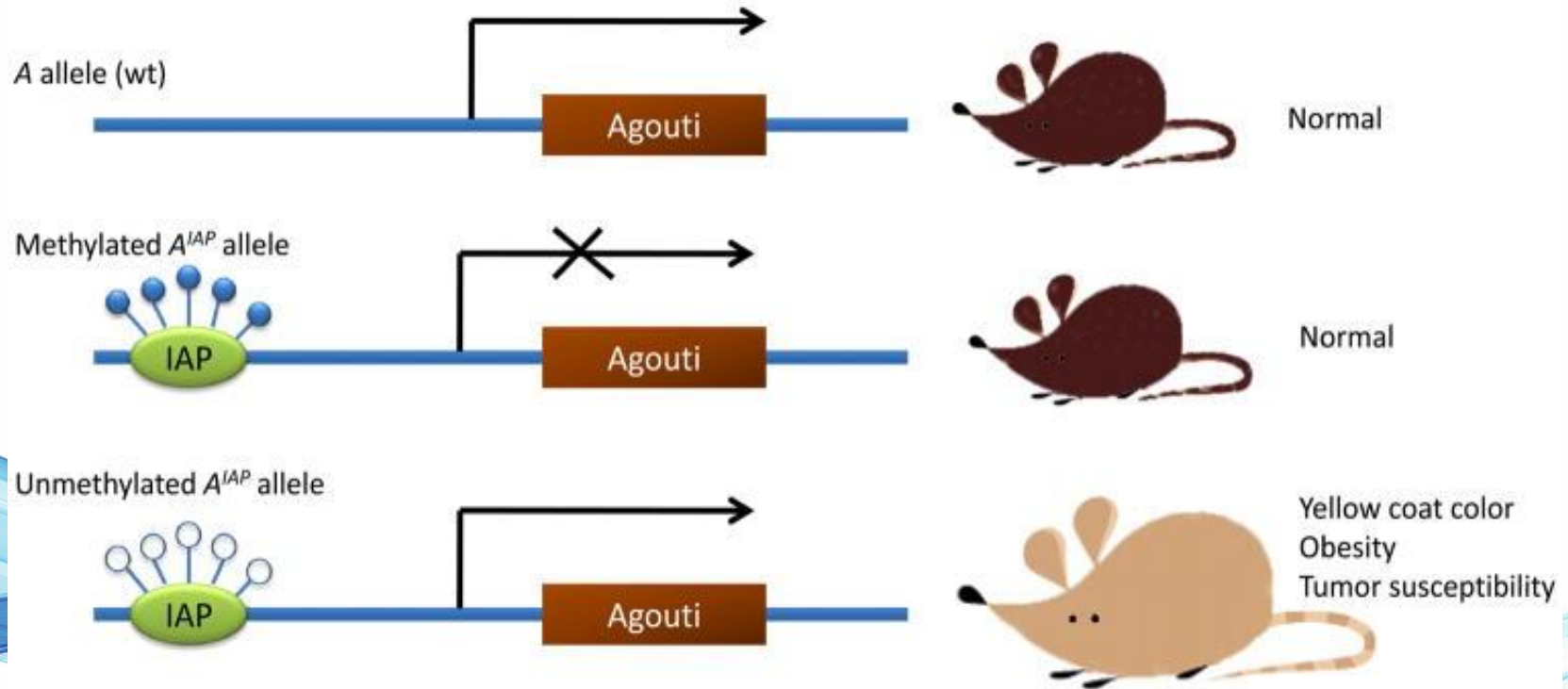
Espina bífida: ocurre en el día 28 de gestación

Foto: días 23-28 cuando el extremo inferior del tubo neural no logra cerrarse.



OBESIDAD: Gen-Dieta-Enfermedad

Alimentos para reflexionar...



Obesidad y mastocitos

- Los mastocitos son esenciales en las respuestas alérgicas.
 - El tejido adiposo blanco de las personas obesas contiene una gran cantidad de mastocitos.
 - Los niveles de triptasa sérica de mastocitos son también significativamente altos, sugiriendo un **rol de dichas células inflamatorias en la obesidad y en la diabetes.**
 - Los mastocitos afectan el gasto energético, expresión de proteasa, angiogénesis, apoptosis y diferenciación de preadipocitos.
 - **La deficiencia de mastocitos o estabilización farmacológica** podrían reducir el aumento de peso corporal y mejorar la sensibilidad a la glucosa y a la insulina.
 - Wang and Shi. Mast cell stabilization: novel medication for obesity and diabetes. [Diabetes Metab Res Rev.](#) 2011 Nov;27(8):919-24.

Obesidad en la infancia

Las interacciones de las variantes en 4 genes (FTO, MC4R, NPC1 y APOA2) con alimentos altos en grasas o alimentos con un alto nivel de grasa saturada pueden conllevar a tratamientos dirigidos.

- Garver WS. [Gene-diet interactions in childhood obesity](#). Curr Genomics. 2011 May;12(3):180-9.

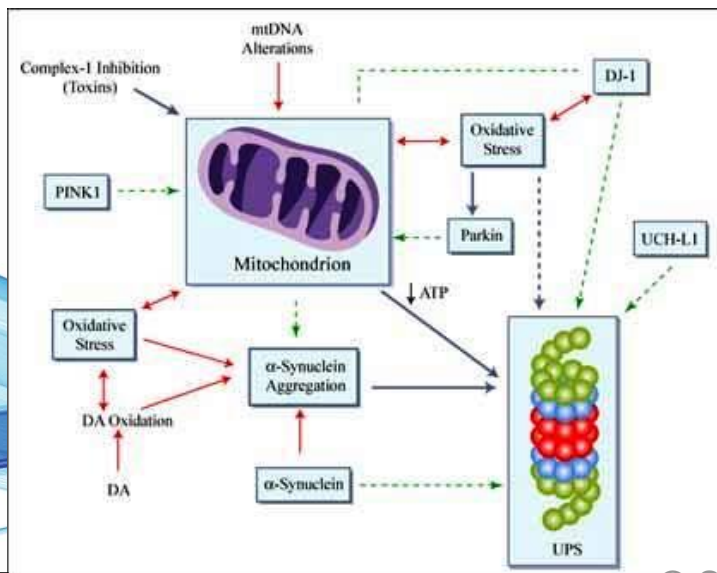


Enfermedad de Parkinson (EP)

Estudio de cohorte prospectivo,
basado en población –5 920
participantes 55+ de edad

**MTHFR C>T polimorfismo
(TT):** mayor riesgo de
enfermedad de Parkinson
en fumadores

Los niveles
incrementados de
plasma de tHcy tienen
efectos neurotóxicos –
muerte acelerada
selectiva de células
dopaminérgicas
sustentando la EP



¿Y qué? La tHcy
elevada juega un rol
en la patogénesis de
la EP.

– De Lau et al, 2005

Diálisis renal y niveles PCR

- Estudio prospectivo aleatorizado - 341 pacientes de hemodiálisis, 2 grupos:
 - 1) recibieron 50 mg de 5-MTHF via intravenosa
 - 2) recibieron 5 mg/día de ácido fólico
- Ambos recibieron vitaminas B6 y B12 por via intravenosa.
- RESULTADOS: Dosis alta de suplementación IV con 5-MTHF redujo la inflamación y mejoró la supervivencia.
- **¿Y QUÉ? El 5-MTHF intravenoso parece mejorar la supervivencia en pacientes de HD, independiente del descenso de homocisteína, especialmente al reducir la PCR.**
 - Cianciolo et al, 2008

Artritis reumatoide (AR)

- Metotrexato (MTX):
 - El polimorfismo MTHFR A1298C protege contra la toxicidad general de MTX.
 - *¿Y qué?* Los polimorfismos genéticos y los transportadores de MTX modifican la toxicidad pero no la eficacia del MTX.

» Bohanec Grabar et al, 2008



Ejemplo del proceso de cuidado nutricional

DIAGNÓSTICO NUTRICIONAL

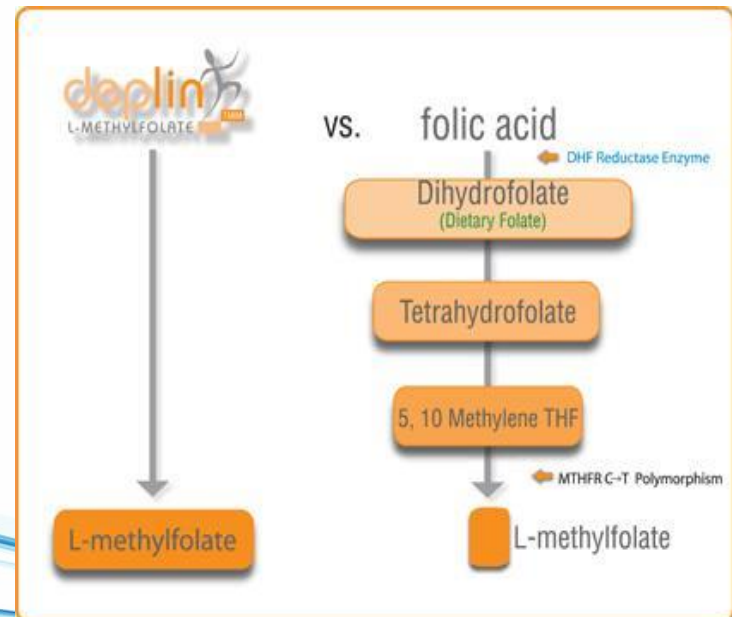
Problema: **consumo de un nutriente alterado**

Etiología: relacionado con la incapacidad de metabolizar el ácido fólico oral.

Síntomas: tal como evidencia el polimorfismo MTHFR (C>T) y el tHcy elevado

INTERVENCIÓN

- Aporte nutritivo:
 - L-metilfolato



Principios de la nutrigenómica

Los químicos alimenticios comunes alteran la expresión génica y/o la estructura genómica

La influencia de la dieta sobre la salud depende de la dotación genética del individuo.

Los genes o las variants normales comunes están regulados por la dieta.

Las dietas inapropiadas en algunos individuos y bajo ciertas condiciones promueven algunas enfermedades crónicas.

Kaput, 2005

Implicancias para los dietistas: Dieta de interacciones génicas

Entender el mecanismo molecular sobre la que se basa la interacción gen - nutriente

Entender su modificación por variación genética

Brindar recomendaciones alimenticias e intervenciones nutricionales que optimizan la salud individual.



Stover, 2006

Capacitación genética transdisciplinaria

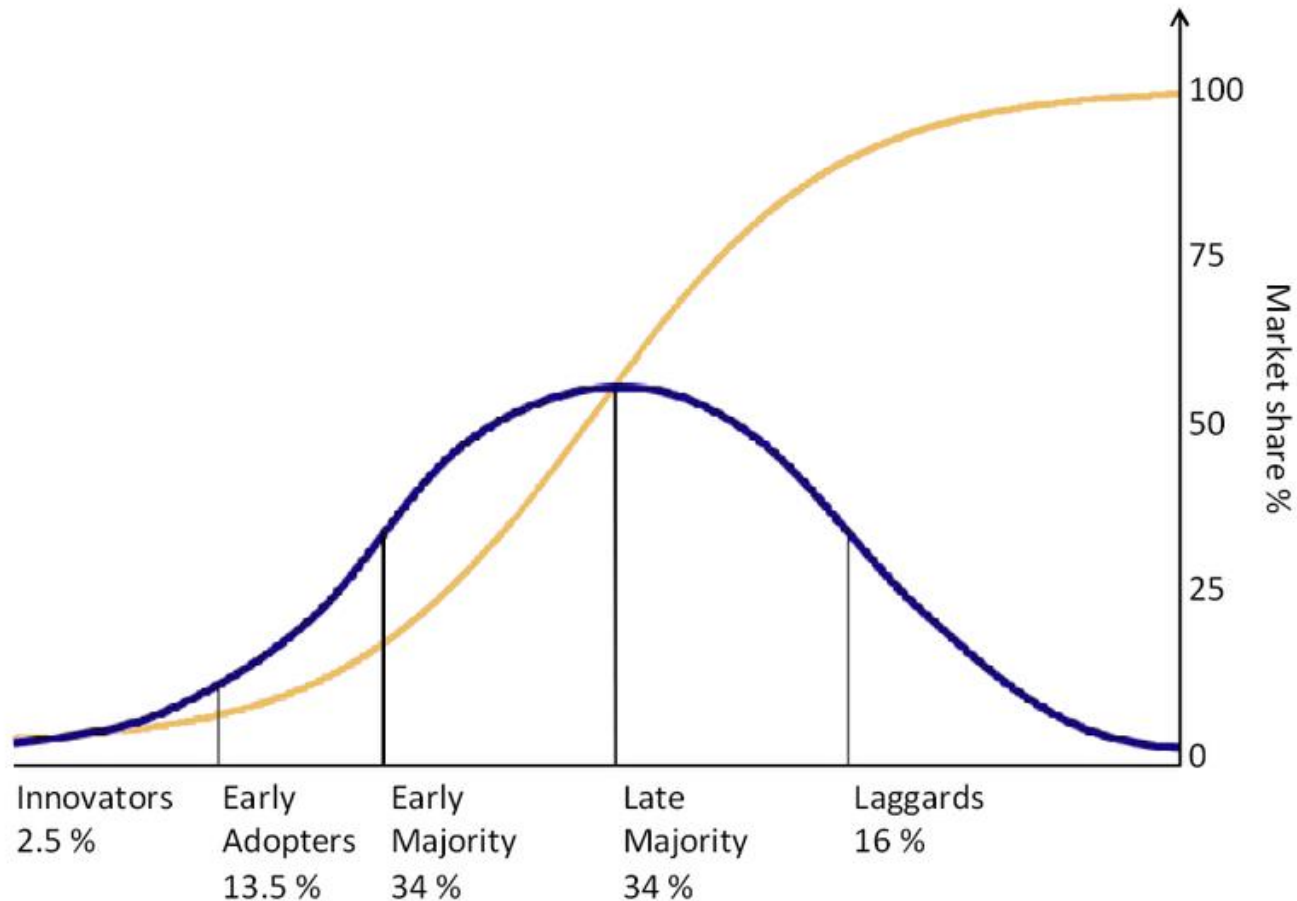
- *Necesitamos un **enfoque transdisciplinario** para la salud pública que examine cómo la exposición ambiental a la dieta y a la contaminación y a otros factores influencia sobre la expresión génica y la susceptibilidad de una persona a enfermedades crónicas.*
 - » Olden K et al. Discovering how environmental exposures alter genes could lead to new treatments for chronic illnesses. [Health Aff \(Millwood\)](#). 2011 May;30(5):833-41.

Recursos educativos sobre genómica

- **Repositorio transdisciplinario** utilizando un sistema de gestión de aprendizaje en internet
 - » National Institutes of Health, National Cancer Institute, Center for Cancer Research, Genetics Branch, Bethesda, MD 20892, USA.
 - » Genetic counseling programs:
<http://www.kumc.edu/gec/prof/soclist.html>



La difusión de innovaciones de Rogers



Muestra de la aplicación teórica

Difusión aplicada de ideas/innovación teórica: Adoptar la genética y genómica como la ciencia central en el cuidado sanitario:

Competencias en genética y genómica

- Demostrar entendimiento de conceptos básicos sobre genética y genómica
- Incluir los antecedentes genéticos en las evaluaciones y coordinación de casos
- Brindar y explicar información genética y genómica
- Consultar con profesionales y servicios de genética apropiados
- Identificar los límites de nuestro propio conocimiento sobre genética y genómica.

Requerimientos

- Habilidades de comunicación
- Habilidades de pensamiento crítico
- Evaluación interpersonal, de orientación y psicológica
- Evaluación de ética profesional y valores



HABILIDADES

- **Prestar total atención a lo que dice otra persona**, tomarse el tiempo de comprender los puntos expuestos, hacer preguntas de manera apropiada, y no interrumpiren momentos inapropiados.
- **Comunicarse de manera efectiva** por escrito como sea apropiado según las necesidades de la audiencia.
- **Entender oraciones escritas** y párrafos en documentos relacionados con el trabajo.
- **Estar al tanto de las reacciones de los demás** y entender porqué reaccionan de ese modo.
- **Hablar** con otros para hacer llegar la información de manera efectiva.
- **Usar la lógica y el razonamiento** para identificar las fortalezas y debilidades de las soluciones alternativas, conclusiones o enfoques a los problemas.
- **Adaptar nuestras acciones** con relación a las acciones de otros.
- **Usar normas científicas y métodos** para resolver problemas.
- **Buscar maneras de ayudar a las personas** de manera activa.
- **Entender la implicancia de información nueva** tanto para la resolución de problemas actuales y futuros como para la toma de decisiones.

CONOCIMIENTO DE...

- **Conducta y desempeño humano; diferencias individuales;** aprendizaje y motivación; métodos de investigación psicológica; evaluación y tratamiento de trastornos conductuales y afectivos.
- Principios y procesos para la evaluación de necesidades del cliente, cumplir con los estándares de calidad en los servicios, y evaluación del nivel de satisfacción del cliente.
- Información y técnicas necesarias para **diagnosticar y tratar lesiones humanas, enfermedades y deformidades,** incluyendo síntomas, tratamientos alternativos, propiedades e interacciones de las drogas, además de medidas preventivas de cuidado sanitario.
- **Principios, métodos y procedimientos para el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación** de disfunciones físicas y mentales, y para orientación de Carrera y guía.
- **Estructura y contenido de la lengua inglesa** incluyendo el significado y escritura correcta de los términos, normas de composición y gramáticas.
- **Conducta grupal y dinámica,** tendencias sociales e influencias.
- **Migración humana, etnicidad, culturas además de su historia y orígenes.**
- Principios y métodos para el **diseño de la curricula y entrenamiento, enseñanza e instrucción** para individuos y grupos, además de la medida de los efectos del entrenamiento.

HABILIDADES

- **Escuchar y entender la información** e ideas expuestas a través del lenguaje hablado y oraciones.
- **Comunicar información compleja** e ideas de modo que los demás comprendan.
- **Reconocer cuando algo es incorrecto** o es probable que no vaya bien.
- **Combinar datos para para elaborar reglas generales o conclusiones** (Incluye hallar una relación entre eventos que aparentemente no están relacionados).
- **Aplicar reglas generales a problemas específicos** para elaborar respuestas lógicas.
- Leer y entender la información y las **ideas presentadas por escrito**.
- **Identificar y entender lo dicho** por otra persona.
- **Comunicar información e ideas por escrito** de modo que otros puedan entender.

TAREAS

- **Brindar información y apoyo a las familias** que cuentan con miembros con defectos de nacimiento o trastornos genéticos y a las familias que puedan estar bajo el riesgo de presentar una variedad de condiciones hereditarias.
- **Identificar familias bajo riesgo, investigar el problema** presente en la familia, interpretar la información sobre el trastorno, analizar los patrones de herencia y riesgos de recurrencia y repasar las opciones disponibles para la familia.
- **Brindar orientación y apoyo** a las familias.
- **Actuar como defensores del paciente** y referir a los individuos y familias a la comunidad o servicios de apoyo del Estado.
- **Actuar como educadores y personas de recursos** para otros profesionales de la salud y para el público general.
- **Participar en actividades de investigación** relacionadas con el campo de la genética médica y la orientación genética.

Características: Sociales, investigativas, artísticas

- **Social** — con frecuencia, las ocupaciones sociales implican trabajar con, comunicarse con, y enseñar a personas. A menudo, dichas ocupaciones significan ayudar o proveer servicios a otros.
- **Investigativa** — con frecuencia, las funciones investigativas implican trabajar con ideas, y requieren una amplia cantidad de razonamiento. Dichas ocupaciones pueden significar investigar hechos y resolver problemas mentalmente.
- **Artística** — Con frecuencia, las ocupaciones artísticas implican trabajar con formas, diseños y patrones. A menudo, requieren autoexpresión y el trabajo puede llevarse a cabo sin seguir un conjunto de normas establecido.
- The National Society of Genetic Counselors:
<http://www.nsgc.org/resourceink.asp>
- American College of Medical Genetics:
<http://www.acmg.net/#>

Según Ruth DeBusk...

- “Para que los dietistas registrados sean reconocidos como los expertos en genómica nutricional dentro del cuidado sanitario, la profesión debe ayudar con **posicionar a los médicos en pie de igualdad** con los otros miembros del equipo de cuidados sanitarios, incluyendo a los doctores....”
- “necesitamos... dar una **mirada fresca** a la influencia que un equipo de profesionales de la salud, cada uno logrado y experimentado en su campo de elección, puede tener sobre el manejo y prevención de una enfermedad crónica y a la **autonomía, capacitación y habilidades** necesarias para que dicho equipo funcione de manera óptima.”

Desde el inicio de la vida hasta su final



Sitios web de referencia

CDC Family History:

<http://www.cdc.gov/genomics/famhistory/highriskfamily.htm>

Genomics <http://www.cdc.gov/genomics/>

Human Variome Project: <http://www.humanvariomeproject.org/>

Metagenics: <http://www.metagenics.com/>

National Society of Genetic Counselors:

http://www.nsgc.org/consumer/familytree/tree_images.cfm

Pan Am Labs: Deplin, Metanx, Cerefolin <http://www.pamlabs.com/>

Penn State University:

http://nutrigenomics.psu.edu/nuclear_receptors_as_nutria.html

Transmethylation: <http://www.biology-online.org/dictionary/Transmethylation>

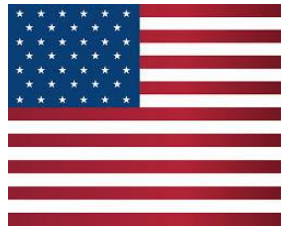
University of California at Davis, Center of Excellence:

<http://nutrigenomics.ucdavis.edu/>

USDA Nutrient Database. Website

<http://www.ars.usda.gov/Services/docs.htm?docid=9673>

GENÉTICA Y NUTRICIÓN: EL ESLABÓN PERDIDO



Dra. Sylvia Escott-Stump