

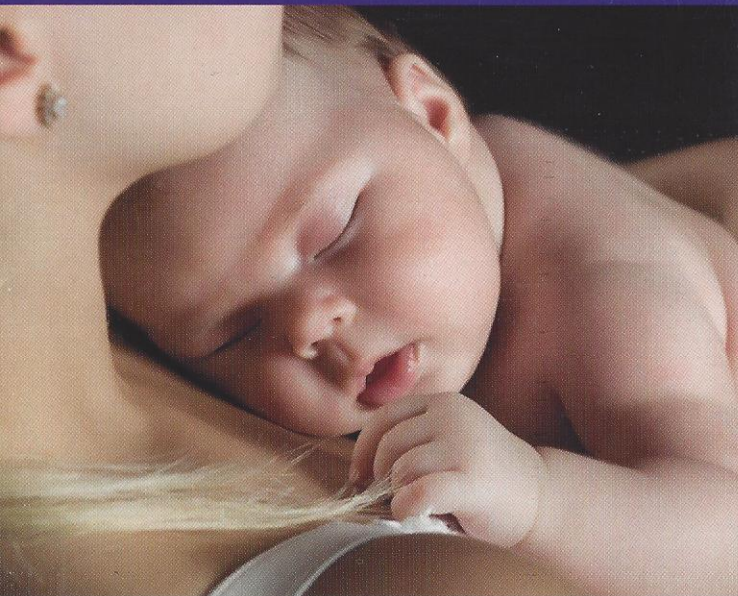


MEGALAB S.A.

BABY PLUS

Estudio de variantes genéticas asociadas a patologías muy frecuentes

Evitando la exposición a los factores desencadenantes, se contribuye a disminuir la aparición de patologías a lo largo de la vida



www.megalab.es

ENFERMEDAD CELIACA

Es el resultado de una intolerancia al gluten y otras proteínas presentes en los cereales como el trigo y centeno. Aparece en uno de cada 200-300 recién nacidos. Se produce una respuesta inflamatoria crónica con síntomas fundamentalmente gastrointestinales como diarrea, dolores abdominales, retraso de crecimiento, ausencia de ganancia de peso o pérdida de peso.

Existe una asociación entre enfermedad celiaca y los marcadores HLA, de manera que el 95% de pacientes celíacos presentan los dos principales marcadores.

La ausencia de estos marcadores, prácticamente descarta la posibilidad de que un niño desarrolle enfermedad celiaca, por lo que NO sería necesario realizar un programa de ingesta de gluten reglado.

INTOLERANCIA A LA LACTOSA

La lactosa es el azúcar presente en la leche. Para que pueda absorberse, en las vellosidades intestinales se produce la enzima lactasa, que rompe la lactosa en glucosa y galactosa.

Aproximadamente el 15% de la población presenta una disminución de la actividad de la lactasa. En este caso, la ingesta de leche produce manifestaciones abdominales como diarrea, distensión y dolor abdominal.

INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA

La fructosa es un azúcar que se encuentra fundamentalmente en las frutas. La absorción de fructosa implica el paso de la misma a glucosa mediante la acción, del enzima Aldolasa B. Aproximadamente el 2% de personas tiene una mutación en el gen de la aldolasa B. Si la actividad de la enzima es muy baja (por la presencia de dos mutaciones) la ingesta de fruta conlleva la aparición de síntomas digestivos que pueden ser severos y dar lugar a deshidratación y desnutrición.

El tratamiento de la intolerancia a fructosa consiste en evitar el consumo de frutas y alimentos con fructosa.

SENSIBILIDAD A LOS ULTRAVIOLETA

La radiación ultravioleta que llega a la piel induce cambios en la síntesis de melanina que actúa como un factor protector contra el cáncer de piel. Las personas de pelo y ojos oscuros que presentan esta variable de riesgo, tienen entre tres y ocho veces más probabilidad de desarrollar melanoma.

El efecto de la radiación ultravioleta es acumulativo, lo que hace necesario iniciar la protección solar desde la infancia.

HEMOCROMATOSIS

La proteína HFE interviene en la absorción intestinal de hierro. Aproximadamente el 10% de la población presenta al menos una copia de la proteína que es capaz de absorber más hierro. En determinadas circunstancias y con el paso del tiempo, el exceso de hierro puede acumularse en algunos órganos, como hígado y corazón.

Los portadores no deben tomar suplementos vitamínicos de hierro ni un exceso de vitamina C. Así mismo, se recomienda vacunación de hepatitis A y B.

En los adultos, se recomienda evitar el consumo de alcohol y marisco crudo.

ALFA 1 ANTITRIPSINA

La AAT bloquea las enzimas que destruyen las proteínas que circulan en el suero. En los pulmones, las formas menos activas producen una mayor destrucción de la elastina. En el hígado, la proteína anómala se acumula en las células y en los conductos biliares.

Entre el 5-10% de recién nacidos son portadores de al menos una variante de riesgo.

Los portadores pueden evitar daños orgánicos evitando la exposición a humos ambientales, incrementando el periodo de lactancia materna, tratamientos vitamínicos y antioxidantes y manteniendo un programa de vacunaciones específico (gripe, pneumococo...).

¿CÓMO SE REALIZA EL TEST?

El estudio puede realizarse en sangre de cordón, en sangre de talón o por venopunción.