

Universidad Autónoma de Coahuila
Facultad de Medicina
División de Estudios de Posgrado e Investigación



“Caracterización del perfil nutrigenético e ingesta de nutrientes en individuos de la Comarca Lagunera para el diseño de una herramienta bioinformática”

Tesis que presenta:

DENISSE PRONE OLAZABAL

Para obtener el grado de
Maestría en Investigación Multidisciplinaria de Salud

Torreón, Coahuila., enero 2019

RESUMEN

INTRODUCCIÓN. La nutrigenética estudia las variantes genéticas presentes en los individuos y su asociación con la respuesta a los nutrientes, influyendo en el estado de salud y enfermedad mediante el aumento o disminución del riesgo para desarrollar padecimientos, o bien, mejorando la calidad de vida de las personas a través de mejores elecciones alimentarias. Actualmente, es necesario contar con herramientas bioinformáticas que integren y trasladen el conocimiento generado al alcance de las personas, contribuyendo con el avance hacia la nutrición personalizada y de precisión.

OBJETIVO GENERAL. Caracterizar el perfil nutrigenético y la ingesta de nutrientes en individuos de la Comarca Lagunera para el diseño de una herramienta bioinformática.

METODOLOGÍA. A través de una revisión bibliográfica, se buscaron rasgos genéticos asociados a condiciones nutricionales. Posteriormente, se caracterizó el perfil genético de 481 individuos mexicanos genotipificados a través de tecnología de microarreglos de ADN y secuenciación de nueva generación. Adicionalmente, se seleccionó una submuestra de 94 participantes para obtener el perfil dietético y antropométrico por medio de cuestionarios dietéticos. Finalmente, los datos de los distintos perfiles se integraron para el diseño de una herramienta bioinformática.

RESULTADOS. La herramienta incluyó un total de 148 Polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) diferentes asociados a 93 rasgos nutrigenéticos agrupados en 9 categorías. El perfil dietético mostró un consumo medio energético de 1925.60 ± 676.26 y 2083.20 ± 698.42 kcal/d \pm D.E. para mujeres y hombres, respectivamente. Además, se observó una alta ingesta de grasas polinsaturadas (13.06 ± 4.62 y 13.46 ± 5.61 g/día \pm D.E.) y colesterol (349 ± 158.95 y 383.11 ± 192.62 mg/día \pm D.E.), baja ingesta de fibra (21.78 ± 11.10 y 19.01 ± 8.01 g/día \pm D.E.) y valores bajos en vitamina D (3.30 ± 2.52 y 3.46 ± 2.25 μ g/d \pm D.E.) y vitamina E (9.96 ± 4.07 y 9 ± 3.39 mg/d \pm D.E.). En el perfil antropométrico, el 52.30% (n=23) de las mujeres y 69.40% (n=25) de los hombres presentó sobrepeso u obesidad según su IMC, mientras que el 77.3% (n=34) y 80.6% (n=29) de los hombres y mujeres mostró un porcentaje de grasa corporal elevado. Adicionalmente, se estimaron las frecuencias alélicas y genotípicas de los SNPs asociados e incluidos en los microarreglos y exomas para integrarlos en el diseño de una herramienta bioinformática.

CONCLUSIÓN. La caracterización del perfil genético, dietético y antropométrico de la población mostró que las alteraciones nutricionales pudieran tener implicaciones de salud importantes. Por lo tanto, el desarrollo de la herramienta es de gran utilidad en el abordaje nutricional de rasgos complejos relacionados con la genética.

Palabras clave: Bioinformática, ingesta dietética, nutrigenética, SNPs.

ABSTRACT

INTRODUCTION. Nutrigenetics studies the genetic variants present in individuals and their association with the response to nutrients, either influencing the health and disease status or by presenting an increase or decrease in risk for developing conditions or improving the quality of life of people through better food choices. Nowadays, it is necessary to develop bioinformatics tools that integrate and transfer the knowledge generated within the reach of the people, contributing to the progress towards personalized and precision nutrition.

GENERAL OBJECTIVE. To characterize the nutrigenetics and nutrient intake profiles in individuals from the Comarca Lagunera region for the design of a bioinformatics tool.

METHODS. Through a literature review, we searched for genetic traits associated with nutritional conditions were searched. Subsequently, the genetic profile of 481 Mexican individuals, genotyped through next generation sequencing and DNA microarray technologies, was characterized. In addition, a subsample of 94 participants was selected to obtain dietary and anthropometric profiles through nutritional questionnaires. Finally, data from the different profiles were integrated to the design of a bioinformatics tool.

RESULTS. A total of 148 different SNPs associated with 93 nutrigenetics traits, grouped in 9 categories are included in the tool. The dietary profile showed an average energy consumption of 1925.60 ± 676.26 and 2083.20 ± 698.42 kcal/d \pm S.D. for women and men, respectively. In addition, it was observed a high intake of polyunsaturated fats (13.06 ± 4.62 and 13.46 ± 5.61 g/d \pm S.D.) and cholesterol (349 ± 158.95 and 383.11 ± 192.62 mg/d \pm S.D.), low intake of fiber (21.78 ± 11.10 and 19.01 ± 8.01 g/d \pm S.D.) and vitamin D 3.30 ± 2.52 and $3.46 \pm 2.25 \pm \mu\text{g/d} \pm$ S.D.) as well as of vitamin E (9.96 ± 4.07 and 9 ± 3.39 mg/d \pm S.D). In the anthropometric profile, 52.30% (n=23) of women and 69.40% (n=25) of men showed overweight or obesity, according to their BMI, while 77.3% (n=34) of the men and 80.6% (n=29) of the women showed a high fat mass percentage. Additionally, allelic and genotype frequencies of the SNPs associated, included in the microarray and exome, were estimated to integrate them into the design of a bioinformatics tool.

CONCLUSION. The characterization of the dietary and anthropometric profile of the population showed that nutritional alterations could have important health implications. Therefore, the development of this tool is very useful in the nutritional approach of complex traits related to genetics.

Key words: Bioinformatics, dietary intake, nutrigenetics, SNPs.