instituto imdea alimentación

GENYAL
PLATAFORMA DE GENÓMICA NUTRICIONAL Y ALIMENTACIÓN

Nutrición personalizada como potencial complemento terapéutico en SFC y SQM

Plataforma GENYAL. Unidad de Nutrición y Ensayos Clínicos.
Instituto IMDEA Alimentación, Madrid.

La Suma de Todos
Comunidad de Madrid
www.madrid.org
UNIÓN EUROPEA
FONDOS ESTRUCTURALES

IMDEA Alimentación. Alimentación y salud
Ciencia, empresa y sociedad.

www.alimentacion.imdea.org

Genómica nutricional

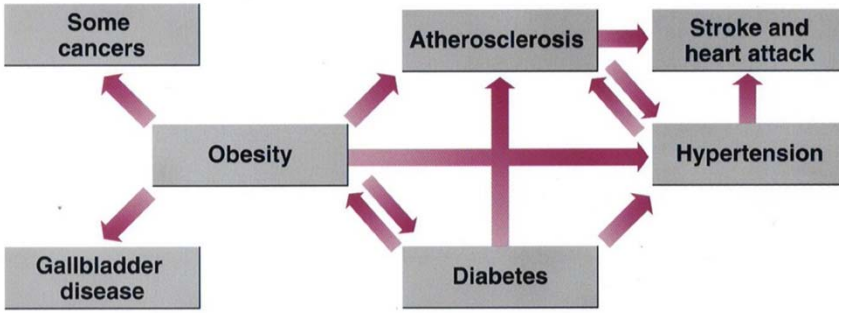
Aplicaciones en la prevención y tratamiento de enfermedades crónicas multifactoriales

GENETIC FACTORS

+

ENVIROMENTAL FACTORS

Health ⟷ Disease



Diseases interactions

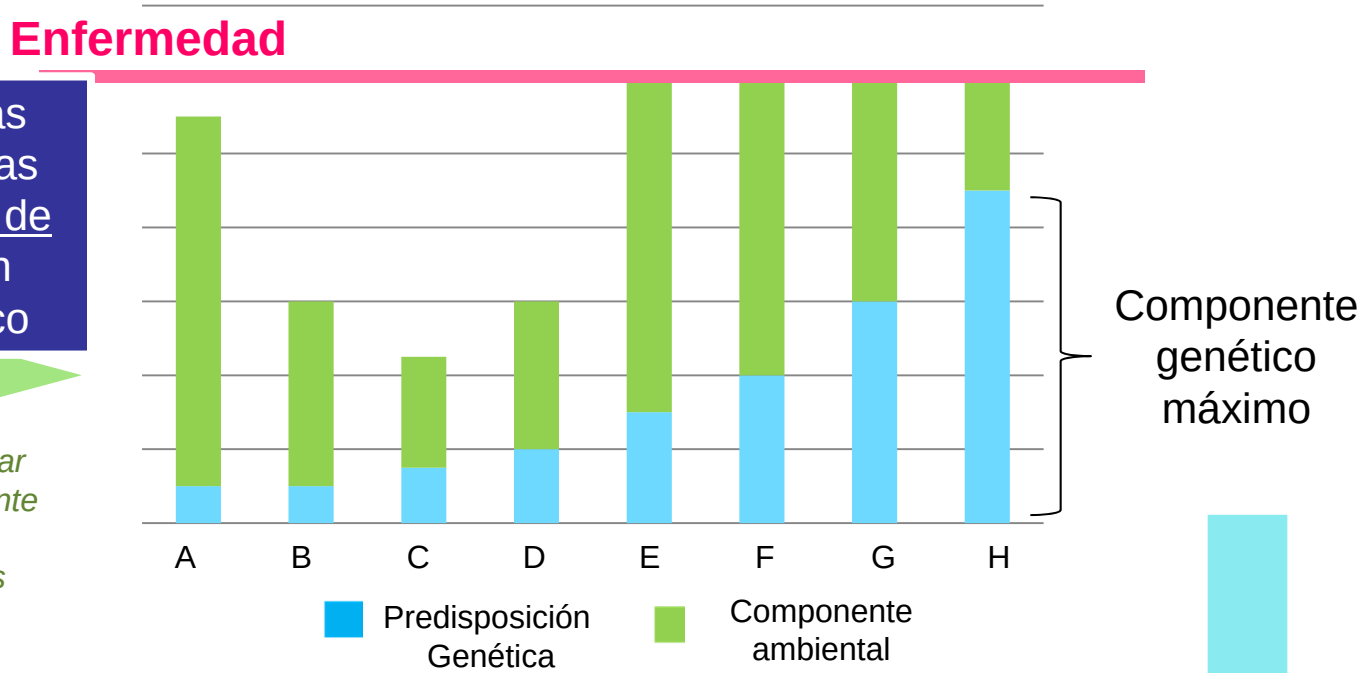
Cómo ejercer una “nutrición médica” para mejorar la salud a través de la alimentación de forma efectiva?

www.alimentacion.imdea.org

Mejorar la Salud mediante una Nutrición Personalizada

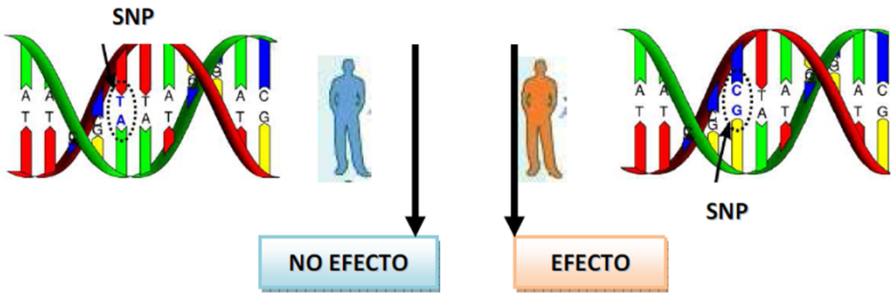
Utilización de estrategias nutricionales frente a esas dianas (efecto molecular de los nutrientes) como un complemento terapéutico

Para modular correctamente los factores ambientales



Conocer el componente genético

Identificación de biomarcadores y dianas terapéuticas



SNP (Single Nucleotide Polymorphism)

instituto imdea alimentación

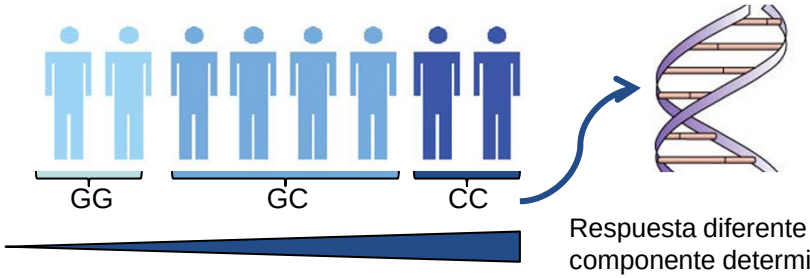
www.alimentacion.imdea.org

Genómica Nutricional

Estudia la interacción entre los alimentos y sus componentes con el genoma, a nivel molecular, celular y sistémico.

Nutrigenética

Estudia como las variaciones genéticas presentes en la población influyen en la predisposición a desarrollar enfermedades y en el efecto de los alimentos



Respuesta diferente a un componente determinado

Nutrigenómica

Estudia el efecto de los nutrientes en la expresión de nuestros genes

Modificaciones que aumentan o inhiben la expresión de determinados genes

Nutrición personalizada, preventiva, predictiva, participativa

instituto imdea alimentación

www.alimentacion.imdea.org

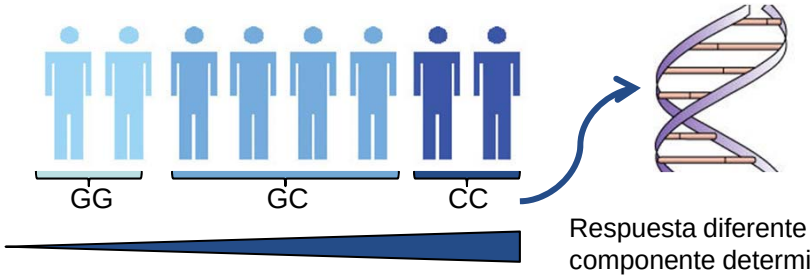
Genómica Nutricional

SFC/EM-SQM

Estudio de la interacción entre los alimentos y sus componentes con el genoma

Componente genético

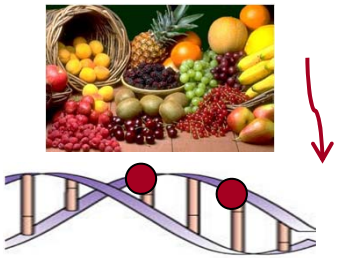
Identificación de variantes genéticas asociadas al desarrollo o progresión de la enfermedad, y potencialmente implicadas en la respuesta a alimentos y tratamientos



Respuesta diferente a un componente determinado

Alimentación

* Estudio nutricional
* Estudio asociación fenotipo-genotipo
* Efecto de los nutrientes en la expresión génica



Modificaciones que aumentan o inhiben la expresión de determinados genes

Ensayo piloto de análisis fenotípico y genotípico en pacientes diagnosticados con SQM y SQM-SFC

Comité Ético

www.alimentacion.imdea.org

Valoración del estudio por un Comité Ético Independiente

- Integrado por profesionales de elevado prestigio y experiencia en investigación clínica
- Garantiza los derechos, seguridad y bienestar de los partucuoabtes
- Pondera los aspectos metodológicos, éticos y legales
- Evalúa riesgo / beneficio de la investigación

instituto madrileño de estudios avanzados imdea alimentación	PROTOCOLO DE ESTUDIO OBSERVACIONAL	Fecha	Versión	Pág.
		06-04-15	0	1/68
		Código:	IMD PI:015	

ESTUDIO DE CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA Y GENOTÍPICA DE PACIENTES CON SINDROME QUÍMICO MÚLTIPLE (SQM) Y SQM ASOCIADO A SINDROME DE FATIGA CRÓNICA (SFC).

TIPO DE SOLICITUD	Estudio epidemiológico, descriptivo y transversal en pacientes diagnosticados de SQM y SQM asociado a SFC, provenientes de la Asociación de Afectados por SFC y/o SQM de la Comunidad de Madrid.
CENTRO DONDE SE REALIZA EL ESTUDIO	IMDEA Alimentación.
COMITÉ ETICO EVALUADOR	CEI-Imdea Alimentación. Código asignado al Proyecto: IMD PI015.

www.alimentacion.imdea.org

Tipo de estudio

Estudio **epidemiológico, descriptivo y transversal** en pacientes diagnosticados de SQM y SQM asociado a SFC/EM, provenientes de la Asociación de Afectados por SFC y/o SQM de la Comunidad de Madrid.

Objetivo General

Realizar la caracterización fenotípica y genotípica de estos pacientes con el fin de **avanzar en el conocimiento de la enfermedad** y las **posibles dianas de tratamiento** para **mejorar el estado de salud** y **calidad de vida de estos pacientes,** fundamentalmente a través de estrategias nutricionales personalizadas.

Ensayo clínico

- Hoja de información al voluntario
- Firma del consentimiento informado
- Datos codificados y anonimizados siguiendo la Ley de Protección de Datos.

		Fecha	Versión	Pág.
instituto imdea alimentación	HOJA DE INFORMACION Y CONSENTIMIENTO	06-04-15	0	1/9
		Código:	IMD PI:015	

"ESTUDIO DE CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA Y GENOTÍPICA DE PACIENTES CON SINDROME QUÍMICO MÚLTIPLE (SQM) Y SQM ASOCIADO A SINDROME DE FATIGA CRÓNICA (SFC)."
Promotor: IMDEA-Alimentación.

1. ¿Qué es y qué persigue este estudio?

IMDEA Alimentación, llevará a cabo un estudio descriptivo, al que le invitamos a participar, para caracterizar fenotípica y genotípica a pacientes con Síndrome Químico Múltiple (SQM) y SQM asociado a Síndrome de Fatiga Crónica (SFC).

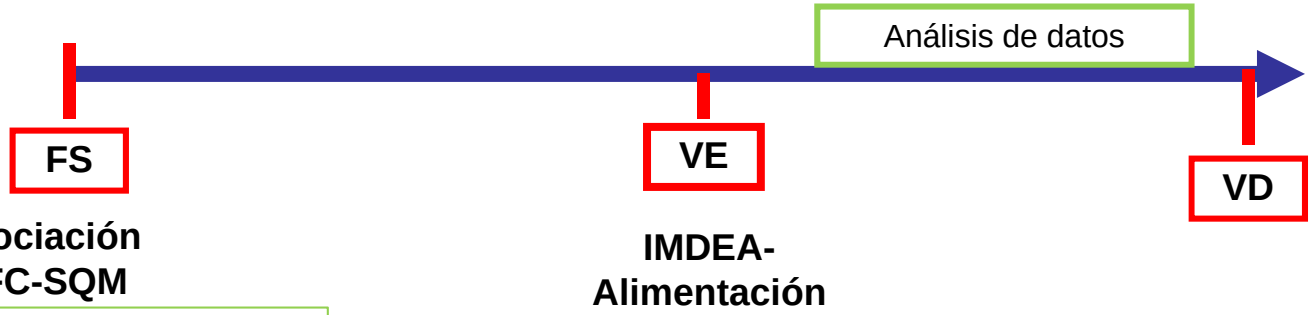
El objetivo de este trabajo es obtener un mayor conocimiento del estado nutricional de las personas que padecen esta enfermedad, así como de los diferentes factores que pueden condicionar el mismo: sus hábitos alimentarios y dietéticos, la presencia de enfermedades concomitantes y, al mismo tiempo, estudiar determinados factores genéticos que pueden influir sobre su desarrollo y/o evolución.

En este estudio se prevé que participen 50 voluntarios que serán reclutados por la Asociación de Afectados por SFC - SQM de la Comunidad de Madrid. Antes de iniciarse el estudio será aprobado por el Comité de Ética de La Investigación de La Fundación IMDEA Alimentación (CEI IMDEA-Alimentación),

www.alimentacion.imdea.org

Ensayo clínico

Fases de estudio

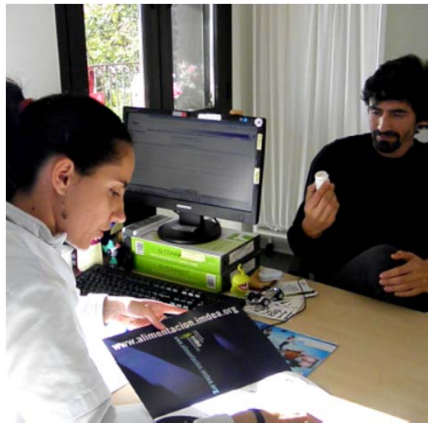


FASE DE SELECCIÓN (FS)

- Hoja de información
- Entrega de cuestionarios

VISITA DE EVALUACION (VE)

- Recogida de constantes vitales (PA, FC).
- Evaluación Antropométrica: BIA (MM%, MG%), peso, talla, IMC, circunferencia de la cintura, pliegue bicipital.
- Evaluación del dolor mediante escala EVA.
- Recogida de gotas de sangre capilar obtenidas mediante una pequeña punción en el dedo o de saliva con hisopo para Genotipado.
- Verificación de cuestionarios entregados estén correctamente cumplimentados

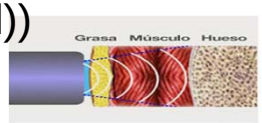


www.alimentacion.imdea.org

Ensayo clínico

PRUEBAS A REALIZAR (Visita de evaluación)

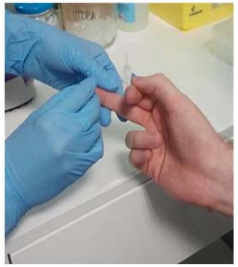
- Antropometría (peso, talla, circunferencia de la cintura, pliegue bicipital))
- Pruebas de composición corporal (grasa, músculo, hueso) (BIA)



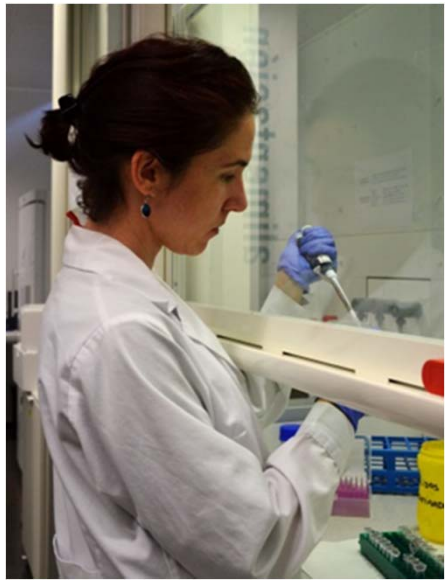
- Extracción sanguínea (punción en el dedo) y obtención de saliva para ADN
- Constantes vitales (presión arterial, frecuencia cardiaca)
- Cuestionarios (dieta, ejercicio, impacto de la fatiaga (escala FIS), dolor (escala EVA),..

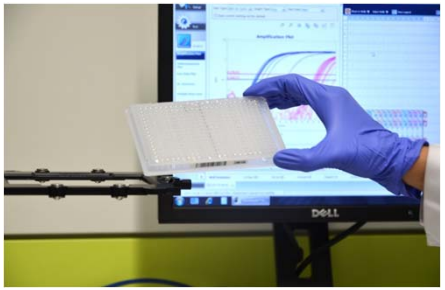
www.alimentacion.imdea.org

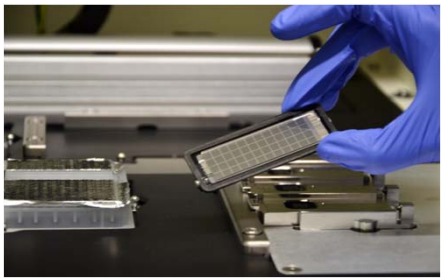
Determinaciones genéticas



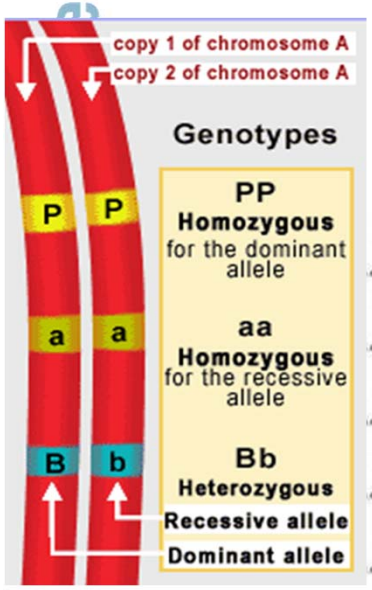
Extracción de ADN



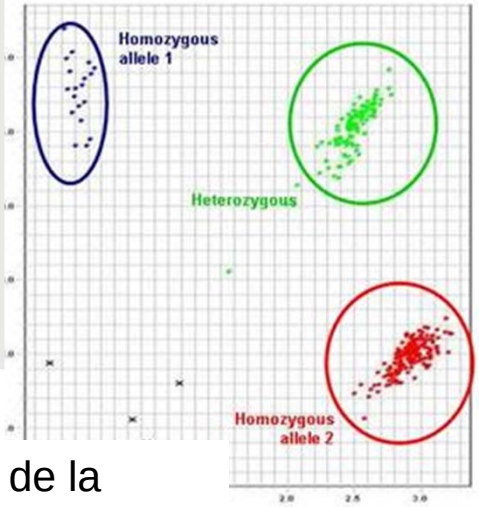




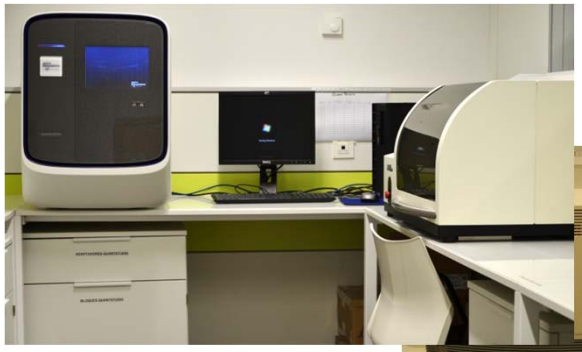
Chips con genes candidatos (metabolismo, procesos inflamatorios, detoxificación de compuestos…)



Dr. Melvyn A. Sydney-Smith
www.nutritionmedicine.org



Determinación de la variante genética



Equipos de genotipado de alto rendimiento

Análisis de datos

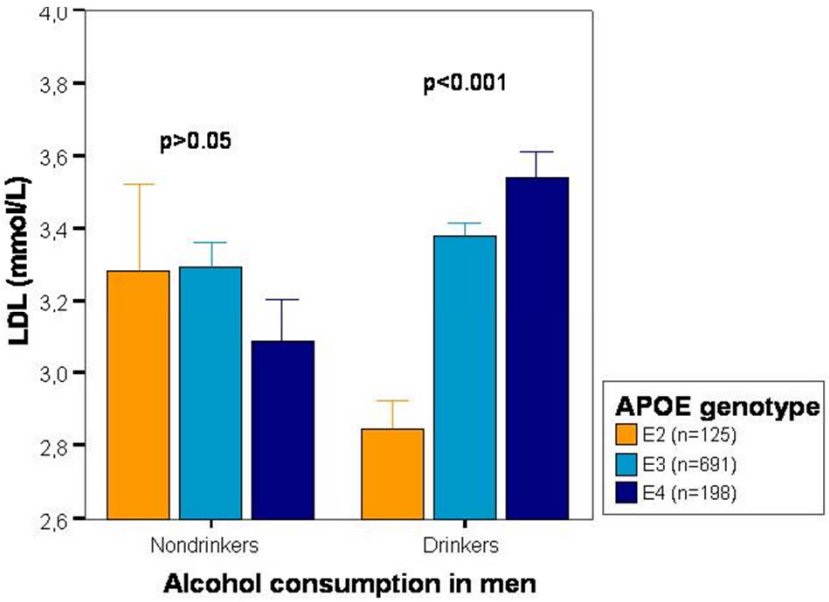
Estudios de asociación y comparación con voluntarios sanos (plataforma GENYAL)

- **Identificación de patrones nutricionales en SQM**
- **Identificación de biomarcadores moleculares asociados a la enfermedad (posibles dianas)**
- **Estudio de interacción gen-nutriente para el posible establecimiento de recomendaciones nutricionales específicas**

Interacción APOE-alcohol en c-LDL

D. Corella et al., Am J Clin Nutr 2001; 73: 936-45

Alcohol drinking determines the effect of the APOE locus on LDL-cholesterol concentrations in men: the Framingham Offspring Study[1–3]

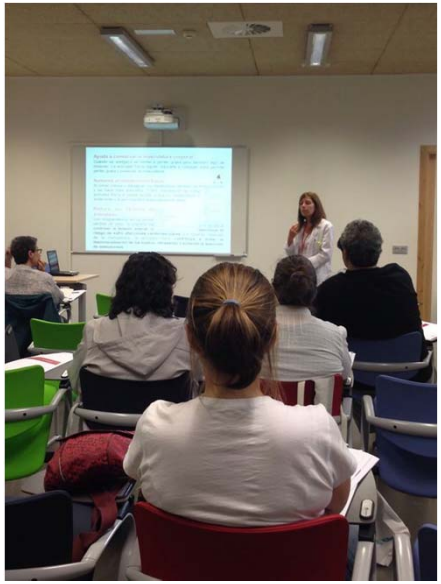


www.alimentacion.imdea.org

Información del ensayo clínico piloto

VISITA DE DEVOLUCION (VD)

Tras realizar la evaluación de resultados se expondrán los mismos a los participantes, al mismo tiempo, se darán pautas y recomendaciones para la mejora/mantenimiento del adecuado estado nutricional según los resultados obtenidos.



Este estudio piloto permitirá establecer las bases de futuros estudios más completos y de mayor envergadura

www.alimentacion.imdea.org

instituto imdea alimentación

Gracias

GENYAL plataforma de genómica nutricional y alimentación

Viviana Loria
Isabel Espinosa
Helena Marcos
Ana M Fernández
Unidad de Nutrición y Ensayos Clínicos

Susana Molina
Belén García
Mónica Gómez
Laboratorio de Genómica Nutricional

Jesús Herranz
Roberto Martín
Unidad de Bioestadística

Inmaculada Galindo
Ana Ramírez de Molina
Guillermo Reglero
Plataforma GENYAL
IMDEA Alimentación

www.alimentacion.imdea.org

genyal.alimentacion@imdea.org