
VENCER AL AUTISMO YA



DE UNA FORMA LÓGICA, EFICAZ Y ECONÓMICA

FOLLETO 1

1. INFORMACIÓN GENERAL

2. LA CONEXIÓN GENÉTICA: POR QUÉ LAS TOXINAS AFECTAN MÁS A UNAS PERSONAS QUE A OTRAS

E.BLAUROCK-BUSCH PHD

TABLA DE CONTENIDO

INFORMACIÓN General	1
LA CONEXIÓN GENÉTICA: POR QUÉ LAS TOXINAS AFECTAN MÁS A UNAS PERSONAS QUE A OTRAS.....	1
INTRODUCCIÓN	3
INFORMACIÓN GENERAL SOBRE LOS TEA (TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA)	5
ESTADÍSTICAS INTERNACIONALES.....	5
ESTADÍSTICAS SOBRE EL AUTISMO.	6
GENÉTICA	6
TOXINAS Y CONTAMINANTES	6
VACUNAS Y VIRUS	7
FACTORES COADYUVANTES:	7
¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL AUTISMO?	7
OTRAS REFERENCIAS.....	8
LA CONEXIÓN GENÉTICA:	10
POR QUÉ LAS TOXINAS AFECTAN MÁS A UNAS PERSONAS QUE A OTRAS.....	10
LA RUTA DE LA DESINTOXICACIÓN	11
FASE 1	11
LA CITOCROMO P450, ESPECÍFICAMENTE LA CIT 450 1A1	11
SUPERÓXIDO DISMUTASA 1 (SOD1).....	11
SUPERÓXIDO DISMUTASA 2 (SOD2).....	12
ENZIMAS DE LA FASE 2.....	12
GLUTATIÓN-S-TRANSFERASA M1 (GSTM1)	13
GLUTATIÓN-S-TRANSFERASA T1 (GSTT1).....	13
GLUTATIÓN S-TRANSFERASA P1 (GSTP1)	13
N-ACETILTRANSFERASA 2 (NAT2)	13
APOLIPOPROTEINA E (Apo E)	13
ESTUDIO SOBRE LA Apo E	14
RESUMEN: POR QUÉ HACER UNA PRUEBA GENÉTICA	14
¿CÓMO HACER LA PRUEBA GENÉTICA?	15
OTRAS REFERENCIAS	16
SOBRE LA AUTORA:	18

INTRODUCCIÓN

En algunos seminarios y encuentros en los que he participado junto con médicos y otros terapeutas especializados en el tratamiento del autismo, he escuchado intervenciones de “expertos”. La mayoría tenía buenas intenciones, pero había algunos que proporcionaban información distorsionada y actuaban tan claramente movidos por intereses comerciales que yo sabía que tenía que hacerme oír. Lo hacía entonces y lo hago ahora con este folleto informativo.

Hay quien dice que yo también tengo intereses comerciales, y en parte tienen razón. Aunque sigo trabajando para el laboratorio que fundé en 1975, ya no soy la propietaria. Lo es mi hija, a la que apoyo todo lo que puedo, involucrándome en proyectos de investigación, publicando documentos, dando conferencias a grupos profesionales y, ocasionalmente, a personas no expertas como el grupo DAN en Barcelona o Tenerife.

El dinero nunca ha sido una fuerza motivadora en mi vida. Sí lo es la excelencia en el servicio, la dedicación a la buena salud y la honestidad.

Antes que nada, soy una madre y una abuela, y me siento agradecida por tener una familia sana. Como decía Schopenhauer, “la salud no lo es todo, pero sin salud todo es nada”.

Mi hija, que ahora tiene 39 años, podría haber llegado a ser autista o padecer algún otro trastorno si yo hubiese continuado poniéndole vacunas con tiomersal. Estoy convencida de ello. Mi marido y yo pudimos ver el peligro cuando reaccionó violentamente a la primera vacuna. Entonces yo no sabía que estaba intoxicando al feto en el útero con todo el mercurio que había almacenado como consecuencia de la exposición en mi lugar de trabajo y en tratamientos dentales excesivos. Un análisis de los minerales en el cabello de mi hija, realizado durante el primer año, indicó claramente una sobreexposición grave al mercurio. Esto explicó los extraños síntomas que mostraba a veces, los ataques de ansiedad, las reacciones adversas a los fármacos, los problemas de tiroides (el mercurio se almacena fácilmente en el tejido del tiroides) y la sensibilidad a algunos alimentos. Durante su primer año, le administramos un buen número de tratamientos nutricionales y quiroprácticos, todos los cuales le fueron bien. Más tarde, cuando pasé a formar parte del Consejo Internacional de Toxicología de Metales (IBCMT, por su siglas en inglés), intensificamos los tratamientos, y debo reconocer al Dr. Peter van der Schaar, presidente del IBCMT por su implicación y ayuda. Sus tratamientos de desintoxicación redujeron la elevada carga de mercurio de mi hija. Antes de que ella intentara quedarse embarazada, intensificamos el proceso con el fin de evitar que el mercurio pasara de la madre al bebé. Lo logramos en gran parte, por lo cual estoy muy agradecida.

El embarazo, junto con el aborto o el parto, es un proceso eficaz de desintoxicación; la mujer desintoxica su organismo a costa del feto o del bebé nacido.

Conocer al Dr. Van der Schaar, y aprender a confiar en él, cambió mi vida y la vida de mi familia de muchas maneras, y siempre le estaré agradecida por eso.

Y estoy agradecida de que mis experiencias personales no acabaran en tragedia. Ahora entiendo a los padres de niños enfermos. Su desesperación no me es ajena. Me molesta que el comercio se aproveche de las familias que tienen hijos desfavorecidos. Si yo no las defiendo, ¿quién lo hace?

Los objetivos de este primer folleto, al que seguirán otros, son:

- proporcionar las pruebas científicas que existen en estos momentos relacionadas con las causas del autismo
- proporcionar explicaciones lógicas sobre el diagnóstico del autismo, es decir, cuáles son los diagnósticos útiles y qué análisis son prácticamente inútiles o irrelevantes
- explicar de qué modo los resultados diagnósticos pueden conducir a tratamientos exitosos

En resumen, espero infundir confianza a los padres, impedir que gasten su dinero en diagnósticos y tratamientos inútiles, y protegerles contra los buitres comerciales. Quiero que gasten sus ahorros en educación para sus hijos, libros o animales de compañía, o en unas vacaciones para el disfrute de toda la familia.

Dado que este es un proceso de escritura continuo, basado en los conocimientos e investigaciones actuales, agradezco cualquier observación que quieran hacerme, sea positiva o negativa. Prestaré atención a los comentarios y estudiaré su inclusión, pero no me interesa el comercialismo.

Respaldo toda la información analítica y médica facilitada aquí, no por su impacto comercial, sino por su validez reconocida en estos momentos, y si esta información mejora el bienestar de un solo niño, el esfuerzo de compilarla habrá merecido la pena.

Por último, aunque no menos importante, yo no soy la “inventora” de nuevos diagnósticos o tratamientos, pero sí sostengo que he analizado y ordenado la información disponible según mi leal saber y entender, teniendo siempre en cuenta el bienestar de las familias que tienen un individuo autista en su seno.

Atentamente,

Dra. Eleonore Blaurock-Busch

INFORMACIÓN GENERAL SOBRE LOS TEA (TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA)

El autismo, que fue identificado por primera vez hace más de 50 años, afecta a medio millón de personas en el Reino Unido –diez millones en todo el mundo- y está considerado como uno de los trastornos del desarrollo más comunes.

El autismo está considerado como un trastorno cerebral permanente que normalmente se diagnostica en los primeros años de la infancia.

El espectro autista está conformado por un conjunto de trastornos cuya severidad e impacto varía de unos individuos a otros, desde los que no hablan y tienen graves discapacidades de aprendizaje hasta los que tienen coeficientes intelectuales medios y son capaces de desempeñar un trabajo o formar una familia. Las personas con autismo pueden también seguir pautas inusuales de desarrollo del lenguaje, tener intereses limitados y adoptar conductas repetitivas y, en ocasiones, problemáticas.

El Síndrome de Asperger es una forma de autismo en la cual el desarrollo del habla y el coeficiente intelectual son normales, pero la discapacidad social de las personas afectadas puede verse agravada por depresiones y problemas de salud mental.

Algunas personas autistas presentan conductas significativamente problemáticas; la mayoría necesitan apoyo y cuidados especializados.

Éstas y otras informaciones son proporcionadas por http://www.autistica.org.uk/about_autism/index.php

ESTADÍSTICAS INTERNACIONALES

Aproximadamente 1 de cada 88 niños ha sido diagnosticado con un trastorno del espectro autista (TEA), según estimaciones de la Red de Vigilancia del Autismo y las Discapacidades del Desarrollo (ADDM, por sus siglas en inglés) de la CDC.

Los TEA se manifiestan en todos los grupos raciales, étnicos y socioeconómicos.

Los TEA son casi 5 veces más comunes entre los niños (1 cada 54) que entre las niñas (1 cada 252).

Estudios realizados en Asia, Europa y Norteamérica han identificado individuos con TEA con una prevalencia media de alrededor del 1%. Un estudio reciente en Corea del Sur registró una prevalencia del 2,6%.

Éstas y otras informaciones son proporcionadas por <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/addm.html>

ESTADÍSTICAS SOBRE EL AUTISMO EN EE.UU.

Algunos estudios indican que, en Estados Unidos, 1 de cada 6 niños tenía alguna discapacidad del desarrollo en 2006-2008. Estas discapacidades abarcaban un amplio espectro, desde las leves, como las deficiencias en el lenguaje y el habla, hasta las graves, como las discapacidades intelectuales, la parálisis cerebral y el autismo.

- Documentos recientes calculan que 1 de cada 150 niños se volverá autista
- 4 de cada 5 son varones
- 3 de cada 4 se cree que son retrasados mentales
- Un tercio de los autistas padecen epilepsia
- La mayoría de los autistas están institucionalizados a la edad de 13 años
- La incidencia aumentó un 556% durante los años 90, posiblemente debido a un incremento de la concienciación sobre el problema

Éstas y otras informaciones son proporcionadas por <http://www.autism-society.org/about-autism/facts-and-statistics.html>

GENÉTICA

- Los niños que tienen un hermano autista tienen un 25% más de posibilidades de serlo ellos mismos
- En el caso de gemelos idénticos, el 75% de los autistas tienen un gemelo afectado
- Hay una clara predisposición genética, pero no hay un ligamiento cromosómico consistente
- Se desconoce qué desencadena el trastorno entre los que están predispuestos

TOXINAS Y CONTAMINANTES

En Brick Township, Nueva Jersey, una población obrera con un conocido vertedero tóxico, se descubrió que la incidencia del autismo era tres veces superior a la normal.

El mercurio parece ser el elemento tóxico implicado más común.

VACUNAS Y VIRUS

Otras pruebas apuntan a las vacunas infantiles como factor desencadenante. La vacuna que parece provocar más autismo es la MMR (**sarampión, paperas y rubeola**). La reacción no es inmediata. El niño comienza a volverse autista aproximadamente un mes después de haber sido vacunado. Otra vacuna que parece causar problemas es la **triple (difteria, tétano, tos ferina)**. Además, se han registrado casos de niños que se vuelven autistas después de haber tenido **varicela** u otros virus. Estos niños suelen tener muchas infecciones y virus durante sus primeros años, por ejemplo, tonsilitis e infecciones del oído.

FACTORES COADYUVANTES:

Deficiencias nutricionales

Problemas metabólicos como la piroluria

Sensibilidades a algunos alimentos y productos químicos

Disfunciones digestivas o intolerancias de base genética, como la intolerancia a la lactosa o el gluten

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA EL AUTISMO?

La siguiente información ha sido facilitada por el National Institute of Neurological Disorders and Stroke.(Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Apoplejía) Póngase en contacto con la Brain Resources and Information Network (BRAIN) (Red de Recursos e Información Cerebrales) del Instituto en:

BRAIN

P.O. Box 5801

Bethesda, MD 20824

(800) 352-9424

<http://www.ninds.nih.gov>

Los TEA varían enormemente en cuanto a la gravedad y los síntomas que presentan, y pueden pasar desapercibidos, especialmente en los niños levemente afectados o cuando otras discapacidades más debilitadoras los ocultan. Entre los primeros indicadores que requieren la evaluación de un experto están:

- cuando el niño no balbucea ni señala con el dedo a los 12 meses
- cuando no dice palabras sueltas con 16 meses o frases de dos palabras con 2 años
- cuando no responde cuando se le llama por el nombre
- pérdida de lenguaje o habilidades sociales

- escaso contacto visual
- alineamiento excesivo de juguetes u otros objetos
- ausencia de sonrisas o respuesta social.

Entre los indicadores posteriores están:

- capacidad limitada para hacer amigos con niños de su edad
- capacidad limitada para iniciar o mantener una conversación con otros
- ausencia o limitación de juegos imaginativos y sociales
- uso estereotipado, repetitivo o inusual del lenguaje
- pautas de interés restringidas y anormales en intensidad o enfoque
- preocupación por ciertos objetos o temas
- ejecución inflexible de rutinas o rituales específicos.

Los médicos suelen utilizar un cuestionario u otro instrumento de evaluación para recopilar información sobre el desarrollo y la conducta de un niño. Algunos instrumentos de evaluación se basan únicamente en las observaciones de los padres, mientras que otros recurren a una combinación de observaciones de padres y médicos. Si estos instrumentos de evaluación indican la posibilidad de un TEA, suele recomendarse una evaluación más exhaustiva.

Para hacer una evaluación exhaustiva que determine si un niño tiene un TEA, se necesita un equipo multidisciplinario compuesto por psicólogos, neurólogos, psiquiatras, logopedas y otros profesionales. Los miembros del equipo realizan un examen neurológico en profundidad junto con pruebas cognitivas y lingüísticas. Como los problemas auditivos a veces provocan conductas que pueden ser tomadas por síntomas de TEA, los niños que presentan un desarrollo tardío del habla deben también hacerse una prueba de audición.

A los niños que tienen algunos síntomas de TEA, pero no los suficientes para diagnosticarlos como autistas clásicos, a menudo se les da un diagnóstico de PDD-NOS (Trastorno generalizado del desarrollo no especificado). A los niños con conductas autistas, pero con habilidades lingüísticas desarrolladas, se les da a menudo un diagnóstico de Síndrome de Asperger. Mucho más infrecuentes son los niños a los que se les diagnostica un trastorno disociativo de la infancia, según el cual se desarrollan normalmente hasta que, de repente, entre los 3 y 10 años, se deterioran y muestran conductas marcadamente autistas.

Para más información, póngase en contacto con http://www.ninds.nih.gov/disorders/autism/detail_autism.htm

OTRAS REFERENCIAS

PEDIATRICS, 5 octubre de 2009, basado en una encuesta de National Children's Health realizada con 78.000 padres en 2007.

"Prevalence of Autism Spectrum Disorders — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008." Department of Health and Human Services, Centers for Disease Control and Prevention. MORBIDITY AND MORTALITY WEEKLY REPORT, 30 DE MARZO DE 2012.

"Autistic Spectrum Disorders: Changes in the California Caseload, An Update June 1987 June 2007." Cavagnaro, Andre T., California Health and Human Services Agency. Encuesta sobre discapacidades del desarrollo realizada por el Estado de California en 2003.

Jarbrink K, Knapp M, 2001, London School of Economics: "The economic impact on autism in Britain," AUTISM, 5 (1): 7-22.

REPORT FROM THE ADULT PSYCHIATRIC MORBIDITY SURVEY 2007, encuesta llevada a cabo por el Centro de Información sobre Salud y Atención Social del NHS del Reino Unido. ARCH PEDIATRIC ADOLESC MED. 2007;161:343-349.

Wagner M., et al. AN OVERVIEW OF FINDINGS FROM WAVE 2 OF THE NATIONAL TRANSITION STUDY, SRI International, Menlo Park, CA)

CURRENT POPULATION SURVEY. (Diciembre 2010). Bureau of Labor Statistics, Washington, DC.

LA CONEXIÓN GENÉTICA:

POR QUÉ LAS TOXINAS AFECTAN MÁS A UNAS PERSONAS QUE A OTRAS

El cuerpo humano está expuesto a un amplio conjunto de xenobióticos a lo largo de la vida y, para eliminar estas sustancias, dispone genéticamente de complejos mecanismos enzimáticos. Diversos mecanismos refuerzan o debilitan la capacidad natural del organismo para desintoxicarse, y la literatura científica sugiere que hay una relación entre una capacidad limitada para la desintoxicación y ciertas enfermedades.

Si los sistemas enzimáticos no están presentes o no funcionan debidamente, los sistemas de biotransformación se deterioran, lo cual incrementa la necesidad de cambios en el estilo de vida, como puede ser la evitación de ciertas toxinas.

La capacidad de una persona para tolerar toxinas depende de la rapidez con la que su organismo puede eliminar la carga tóxica, y este importante mecanismo de desintoxicación biológica depende de las funciones de las enzimas. Es verdad que el cuerpo humano contiene múltiples sistemas enzimáticos que intervienen en el proceso de desintoxicación, pero cuando una o más enzimas importantes están ausentes o no funcionan debidamente, la capacidad del organismo para eliminar el exceso de carga se ve afectada. La desintoxicación normal se deteriora.

Para decirlo sencillamente: si un niño carece de uno o dos sistemas enzimáticos, la inmunización con su significativa exposición al mercurio puede dañar los tejidos del cerebro en fase de desarrollo y dar lugar a lesiones en los nervios. Si todos los sistemas enzimáticos hubiesen funcionado correctamente, el organismo habría eliminado más rápidamente el exceso de mercurio y evitado así algunas o la mayoría de las lesiones.

En los Estados Unidos, algunos estudios de casos y controles han indicado que una importante enzima de desintoxicación está ausente en el 23%-41% de las personas de origen africano, el 32%-53% de las de origen asiático, el 40%-53% de las de origen hispano, y el 35%-62% de las de origen europeo. Diversos estudios de población han indicado que el polimorfismo de delección entre los caucásicos estadounidenses oscila entre el 48% y el 57%. Otros países han registrado frecuencias variables del polimorfismo de delección, y un estudio iraní señalaba que en un 31%-38% de la población estaba ausente la enzima GSTM1. Grupos como los isleños del Pacífico y los malayos han registrado una frecuencia del 62%-100%. Otras poblaciones asiáticas han registrado frecuencias altas del genotipo de delección, un 48%-50% en el caso de los japoneses y un 35%-63% en el de los chinos. Un estudio de población realizado entre chinos registró una frecuencia del 51% en el genotipo de delección de la GSTM1. Dos estudios coreanos de casos y controles hallaron frecuencias del 53% y el 56% en el genotipo de delección de la GSTM1.

Estas estadísticas demuestran que la ausencia de sistemas enzimáticos desempeña un papel relevante en la mayoría de las poblaciones. Teniendo en cuenta que la conformación genética se hereda, sería razonable que los futuros padres y/o los niños recién nacidos se hiciesen pruebas, sobre todo antes de que al niño se le administren vacunas con metales o esté expuesto a toxinas ambientales. Las pruebas genéticas no son excesivamente caras y, en la mayoría de los casos, sólo tienen que hacerse una vez en la vida.

LA RUTA DE LA DESINTOXICACIÓN

FASE 1

Aunque se sabe mucho sobre el papel de las enzimas de la Fase 1 en el metabolismo de los productos farmacéuticos así como sobre su activación por medio de toxinas ambientales, el papel de la Fase 1 de desintoxicación en la práctica clínica ha recibido menos atención que los sistemas enzimáticos de la Fase 2.

Las enzimas que intervienen en el metabolismo de la Fase 1 son la citocromo P450 y la SOD.

LA CITOCROMO P450, ESPECÍFICAMENTE LA CIT 450 1A1

Estas enzimas intervienen en el metabolismo de fármacos o toxinas exógenas como los disolventes químicos o los esteroides. La cantidad de enzimas CIT presentes en el hígado refleja su importancia en el proceso de desintoxicación.

Las enzimas superóxido dismutasa (SOD) están presentes en prácticamente todas las células y en los fluidos extracelulares. Las SOD están consideradas eliminadoras de los radicales libres, por lo que previenen el daño oxidativo y son un factor importante para retrasar el proceso de envejecimiento. El polimorfismo genético en las enzimas SOD y sus expresiones y actividades alteradas están asociados al daño oxidativo del ADN y a un mayor riesgo de cáncer. (*Khan MA, Tania M, Zhang D, Chen H. Antioxidant enzymes and cancer. Chin J Cancer Res 22(2);87-92. 2010*)

Las enzimas SOD contienen cofactores de metales como el cobre, el zinc, el manganeso o el hierro. Aunque todas las personas tienen abundantes SOD, una deficiencia en cualquiera de estos metales reduce los niveles y función de estas enzimas. Es decir, una deficiencia nutricional en cualquiera de estos oligoelementos deteriora la función de las enzimas SOD, lo que da lugar a una interrupción en la ruta de la desintoxicación.

SUPERÓXIDO DISMUTASA 1 (SOD1)

A la SOD1 también se la denomina superóxido dismutasa de cobre / zinc o CuZnSOD. Está presente en el citosol, el núcleo y la mitocondria. Su función principal es actuar como enzima antioxidante y rebajar la concentración estacionaria de superóxido. Hay concentraciones altas en el hígado, el cerebro y los testículos, pero también en los glóbulos rojos, el páncreas y los pulmones. La inactividad de una enzima SOD perturba el metabolismo de las células.

Una deficiencia de cobre o zinc reduce la función y la actividad de la enzima SOD1.

SUPERÓXIDO DISMUTASA2 (SOD2)

Este gen, también llamado MnSOD, pertenece a la familia de la superóxido dismutasa de hierro / manganeso. Las mutaciones en este gen se han asociado a la cardiomiopatía idiopática, el envejecimiento prematuro, (IDC) la enfermedad de la neurona motora esporádica y el cáncer. (*NCBI Report. SOD2 superoxide dismutase 2. upd May2011*).

Los defectos en el gen de la SOD se han asociado a enfermedades como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) (*Banzi et al. SOD1 und amyotrophic lateral sclerosis: mutation and oligomerization. PLoS 3/-/2008. NCBI; Furukawa Y et al. Complete loss of post-translational modifications triggers fibrillar aggregation of SOD1 in familial form of ALS. J. Biol.Chem.283/35/2008*)

Un metabolismo reducido de la Fase 1 merma la capacidad de desintoxicación de una serie de xenotoxinas, entre ellas algunos metales potencialmente tóxicos.

ENZIMAS DE LA FASE 2

Las reacciones de la Fase 1, también conocidas como reacciones de conjugación (por ejemplo, con el glutatión, los aminoácidos o los sulfonatos), siguen a las de la Fase 1. El sistema de la Fase 2 es un importante mecanismo de defensa contra la ingesta de toxinas. La glutatión transferasa y la N-Acetiltransferasa 2 (NAT2) pertenecen al grupo de enzimas de la Fase 2.

Una Fase 2 de desintoxicación reducida conduce a la acumulación de toxinas. Variantes del gen de la glutatión S-transferasa (GST) pueden conducir a una mala eliminación de los muy radicales elementos intermedios de la Fase 1 y, por tanto, a estar más predispuesto a sufrir enfermedades asociadas al estrés oxidativo.

Las glutatión S-transferasas (GSTM1, GSTT1, etc.) son una familia de enzimas responsables del proceso de desintoxicación, sobre todo del mercurio y otros compuestos metálicos tóxicos. Se sabe también que estas enzimas desempeñan un papel en la desintoxicación de los hidrocarburos aromáticos policíclicos hallados en el humo del tabaco.

GLUTATIÓN-S-TRANSFERASA M1 (GSTM1)

LA GSTM1 se produce en el hígado. Por medio de la conjugación con la glutatión, funciona en la desintoxicación de toxinas ambientales, productos de estrés oxidativo y compuestos electrofílicos, incluidos algunos agentes carcinógenos y fármacos terapéuticos.

Los portadores del genotipo de la GSTM1 *0 no tienen estas enzimas en funcionamiento y corren un mayor riesgo de desarrollar carcinomas.

GLUTATIÓN-S-TRANSFERASA T1 (GSTT1)

LA GSTT1 se encuentra en los linfocitos y el hígado, y participa en el proceso de desintoxicación de diversos productos químicos ambientales, como los utilizados en la producción de plásticos. Al igual que todas las enzimas GST, la GSTT1 desintoxica productos químicos cancerígenos como los que se encuentran en el humo del tabaco. Aproximadamente el 38% de la caucásicos carece completamente de actividad de la GTT1. Este grupo portador del genotipo de la GSTT1 *0 tiene un alto riesgo de carcinoma de pulmón, mama y laringe.

GLUTATIÓN S-TRANSFERASA P1 (GSTP1)

La GSTP1 se forma en los linfocitos y en tejidos como la próstata, el pulmón, la mama y el cerebro. Juega un papel importante en la desintoxicación catalizando la conjugación de muchos compuestos hidrofóbicos y electrofílicos con la glutatión reducida.

Cerca del 50% de la población caucásica carece completamente de esta función, lo que contribuye a la acumulación de productos reactivos y, por tanto, a un mayor riesgo de padecer cáncer y enfermedades neurológicas.

N-ACETILTRANSFERASA 2 (NAT2)

La NAT2 funciona para activar y desactivar carcinógenos y fármacos con arilamina y hidrazina. Los polimorfismos de este gen son responsables del proceso de la N-acetilación mediante el cual los humanos son divididos en fenotipos de acetiladores rápidos, intermedios o lentos.

La falta de la función de la NAT2 está asociada a una mayor incidencia de cáncer y toxicidad de fármacos. Los acetiladores rápidos tienen un riesgo más alto de contraer cáncer colorrectal. (*Osian G., Procopciuc L, Vlad L. Nat2 gene polymorphism and sporadic colorectal cancer. Prevalence, tumor stage and prognosis. J.Gastrointestin Liver Dis. 2006; 15(4):357-53*)

APOLIPOPROTEINA E (APO E)

La apolipoproteína E es una apolipoproteína esencial para el metabolismo de las lipoproteínas ricas en triglicéridos. Se ha reconocido su importancia en el metabolismo de las lipoproteínas y en las enfermedades cardiovasculares.

El genotipado de la ApoE puede ser útil para orientar el tratamiento de los lípidos cuando existe un alto riesgo cardiovascular. Se utiliza como un análisis adjunto que ayuda a diagnosticar la demencia y el Alzheimer, pero no se ha confirmado que haya una relación.

Se han encontrado anomalías en el gen de la ApoE en recién nacidos con lesiones o defectos cerebrales. Además, estas anomalías pueden incrementar el riesgo de parálisis cerebral. (Kuroda MM, Weck ME, Sarwark JF, Hamidulla A, Wainwright MS. *Association of apolipoprotein E genotype and cerebral palsy in children*. Pediatrics 2007;119(2):306-313

ESTUDIO SOBRE LA APO E

El efecto persistente del plomo sobre el sistema nervioso central puede ser más tóxico en aquellos individuos que tienen al menos un alelo ApoE-Epsilon4. Este estudio sugiere que las personas con polimorfismos de la ApoE pueden variar en cuanto a la susceptibilidad a los efectos a largo plazo del plomo sobre el sistema nervioso central.

(Stewart WF, Schwartz BS, Simon D, Kelsley K, Todd AC. *ApoE genotype, past adult lead exposure, and neurobehavioral function*. Environm Health Perspect. 2002; 110(5):5401-505)

Una reducción del genotipo de la ApoE que contiene dos cisteínas merma la capacidad de desintoxicación y la eliminación del mercurio y otros elementos tóxicos que reaccionan con los tioles. (Haley B., *The relationship of the toxic effects of mercury to exacerbation of the medical condition classified as Alzheimer's disease*. Medical Veritas 4 (2007) 1484-1498.

RESUMEN: POR QUÉ HACER UNA PRUEBA GENÉTICA

- Si conocemos las “discapacidades” genéticas de nuestro hijo, estaremos mejor situados para proteger y reforzar su organismo.
- Podemos hacer uso de la atención médica para prevenir la sobreexposición a sustancias tóxicas.
- Dado que hay numerosos sistemas enzimáticos implicados en el proceso de desintoxicación, podemos fortalecer nuestra capacidad de desintoxicación reforzando otros sistemas enzimáticos.
- El análisis de las SOD puede no ser necesario, puesto que estas enzimas están presentes en el organismo de cada persona. Podemos analizar si estos sistemas enzimáticos funcionan debidamente, pero sería más razonable prestar atención a las deficiencias potenciales, en particular las de cobre, zinc y manganeso, *antes* de analizar las SOD.

- Las deficiencias de zinc y manganeso son bastante frecuentes. Los chicos son susceptibles a tener una deficiencia de zinc. Los análisis de sangre y cabello son una opción. Mientras que los análisis de sangre revelan deficiencias agudas e intermedias, los de cabello detectan si el organismo padece deficiencias crónicas. Yo tendría mis reservas a la hora de extraer sangre de un niño. Una alternativa apropiada para detectar el problema es el análisis del cabello. Si el análisis de cabello indica la necesidad de suplementos, sería lógico darle esos suplementos durante algunas semanas antes de realizar un análisis de las SOD.
- Incluso en presencia de trastornos metabólicos o digestivos, el organismo absorbería suficientes nutrientes como para que la función de las enzimas SOD volviera a ser casi normal.
- Las enzimas de la Fase 2 están presentes o no. Si sabemos que los sistemas enzimáticos de la Fase 2 están ausentes o no funcionan debidamente, sabemos también que necesitamos reforzar el potencial de desintoxicación del organismo, ya que éste no puede desintoxicarse adecuadamente por sí solo. Cerca del 50% de la población mundial carece de la enzima GSTM1. Estas personas acumulan toxinas fácilmente por la sencilla razón de que su organismo no puede desintoxicarse adecuadamente.
- Si conocemos los aspectos concretos del potencial de desintoxicación de un individuo, sabremos cuánto apoyo externo, en forma de tratamiento de quelación natural o sintética, necesitará para impedir que su organismo acumule continuamente las toxinas a las que está expuesto a diario. Cuanto antes actuemos, mejor.

¿CÓMO HACER LA PRUEBA GENÉTICA?

La prueba genética de las enzimas de desintoxicación es sencilla y económica. El material necesario es 1 ml de sangre introducida en un tubo EDTA, o 10 gotas de sangre sobre un papel de filtro, o un trozo de encía. Los kits de prueba se pueden solicitar.

Para más información: www.microtraceminerals.com

OTRAS REFERENCIAS

Parveen F, Faridi RM, Das V, Tripathi G, Agrawal S., Genetic Association of phase I and phase II genes with recurrent miscarriages among North Indian women. MHR Basic science of reproductive medicine. Vol16, Issue 3, pg 207-214, 2009

Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz 2004: Genetische Polymorphismen von Fremdstoff-metabolisierenden Enzymen und ihre Bedeutung für die Umweltmedizin. 47:1115-1123

Innocenti, F. & Ratain MJ. (2002). Update on pharmacogenetics in cancer chemotherapy. Eur J Cancer 38:639-644.

Schwab M et al. Pharmakogenetik der Zytochrom-P-450-Enzyme. Bedeutung für Wirkungen und Nebenwirkungen von Medikamenten. Dtsch Ärzteblatt 8, 1999

Probst-Hensch NM, Bell DA, Watson MA, Skipper PL, Tannenbaum SR, Chan KK, Ross RK, Yu MC: N-acetyltransferase 2 phenotype but not NAT1*10 genotype affects aminobiphenyl-hemoglobin adduct levels.

Hein DW, Doll MA, Fretland AJ, Leff MA, Webb SJ, Xiao GH, Devanaboyina US, Nangju NA, Feng Y: Molecular genetics and epidemiology of the NAT1 and NAT2 acetylation polymorphisms.

Bell DA, Badawi AF, Lang NP, Ilett KF, Kadlubar FF, Hirvonen A: Polymorphism in the N-acetyltransferase 1 (NAT1) polyadenylation signal: association of NAT1*10 allele with higher N-acetylation activity in bladder and colon tissue.

Marcus PM, Vineis P, Rothman N: NAT2 slow acetylation and bladder cancer risk: a meta-analysis of 22 case-control studies conducted in the general population.

Hughes NC, Janezic SA, McQueen KL, Jewett MA, Castranio T, Bell DA, Grant DM: Identification and characterization of variant alleles of human acetyltransferase NAT1 with defective function using p-aminosalicylate as an in-vivo and in-vitro probe.

Kato T, Inatomi H, Yang M, Kawamoto T, Matsumoto T, Bell DA: Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) genes and risk of urothelial transitional cell carcinoma among Japanese.

Okkels H, Sigsgaard T, Wolf H, Autrup H: Arylamine N-acetyltransferase 1 (NAT1) and 2 (NAT2) polymorphisms in susceptibility to bladder cancer: the influence of smoking.

Hayes JD, Pulford DJ: The glutathione S-transferase supergene family: regulation of GST and the contribution of the isoenzymes to cancer chemoprotection and drug resistance. Crit Rev Biochem Mol Biol 1995, 30(6):445-600. PubMed Abstract

Fost U, Hallier E, Ottenwalder H, Bolt HM, Peter H: Distribution of ethylene oxide in human blood and its implications for biomonitoring. Hum Exp Toxicol 1991, 10(1):25-31. PubMed Abstract

Pemble S, Schroeder KR, Spencer SR, Meyer DJ, Hallier E, Bolt HM, Ketterer B, Taylor JB: Human glutathione S-transferase theta (GSTT1): cDNA cloning and the characterization of a genetic polymorphism.

Ma QW, Lin GF, Chen JG, Shen JH: Polymorphism of glutathione S-transferase T1, M1 and P1 genes in a Shanghai population: patients with occupational or non-occupational bladder cancer. *Biomed Environ Sci* 2002, 15(3):253-260. [PubMed Abstract](#)

Hunter DJ, Hankinson SE, Hough H, Gertig DM, Garcia-Closas M, Spiegelman D, Manson JE, Colditz GA, Willett WC, Speizer FE, Kelsey K: A prospective study of NAT2 acetylation genotype, cigarette smoking, and risk of breast cancer. *Carcinogenesis* 1997, 18(11):2127-2132. [PubMed Abstract](#) | [Publisher Full Text](#)

Packer BR, Yeager M, Staats B, Welch R, Crenshaw A, Kiley M, Eckert A, Beerman M, Miller E, Bergen A, Rothman N, Strausberg R, Chanock SJ: SNP500Cancer: a public resource for sequence validation and assay development for genetic variation in candidate genes.

Grant DM, Hughes NC, Janezic SA, Goodfellow GH, Chen HJ, Gaedigk A, Yu VL, Grewal R: Human acetyltransferase polymorphisms. *Mutat Res* 1997, 376(1-2):61-70. [PubMed Abstract](#)

Miller MC, Mohrenweiser HW, Bell DA: Genetic variability in susceptibility and response to toxicants. *Toxicol Lett* 2001, 120(1-3):269-280. [PubMed Abstract](#) | [Publisher Full Text](#)

SOBRE LA AUTORA:



La doctora E. Blaurock-Busch fundó los laboratorios especializados Micro Trace Minerals de Alemania en 1975 y Trace Minerals International, Inc. de Boulder, Colorado, en 1984, y sigue siendo directora de investigación de ambas organizaciones. Es Asesora Científica del Consejo Internacional de Toxicología de Metales (IBCMT) y de la Asociación Médica Alemana de Toxicología de Metales (KMT). Ha impartido conferencias en diversos países y a grupos médicos de todo el mundo, y ha recibido el Premio IBCMT por Servicios Destacados en 2005. Ha escrito numerosos artículos y varios libros en inglés y alemán, y es miembro de la Sociedad Británica de Medicina Ecológica y de la Academia Europea de Medicina Medioambiental.