

**matergen™**

Una muestra de ADN permite el estudio genético de la futura madre para intervenir en su salud y la de su bebé. **Hisopo bucal o sangre.**

**matergen™**

Indicado para toda mujer que esté planificando su embarazo o en las primeras semanas de gestación.

- REFERENCIAS CIENTÍFICAS** / • van Poppel M et al. DALI Core Investigator Group. Interaction between rs10830962 polymorphism in MTNR1B and lifestyle intervention on maternal and neonatal outcomes: Secondary analyses of the DALI lifestyle randomized controlled trial. *Ame J Clin Nut.* 2021; nqab347.
- Huerta-Chagoya A et al. Genetic Determinants for Gestational Diabetes Mellitus and Related Metabolic Traits in Mexican Women. *PLoS ONE* 201510(5): e0126408.
  - Powe C et al. Heterogeneous contribution of insulin sensitivity and secretion defects to gestational diabetes mellitus. *Diabetes Care* 2016; 39(6):1052-5.
  - HAPO Study Cooperative Research Group. The Hyperglycemia and Adverse Pregnancy Outcome (HAPO) Study. *Int J Gynaecol Obstet.* 2002; 78(1):69-77.
  - Ding M et al. Genetic variants of gestational diabetes mellitus: a study of 112 SNPs among 8722 women in two independent populations. *Diabetologia* 2018; 61(8):1758-1768.
  - Senvy EJ et al. MTHFR isoform carriers. 5-MTHF (5-methyl tetrahydrofolate) vs folic acid: a key to pregnancy outcome: a case series. *J. Assist. Reprod. Genet.* 2018; 35: 1431-1435 (2018).

- Deng YN et al. Transcription Factor RREB1: from Target Genes towards Biological Functions. *Int J Biol Sci* 2020; 16(8):1463-1473.
- de Luis DA. Dietary-fat effect of the rs10830963 polymorphism in MTNR1B on insulin resistance in response to 3 months weight-loss diets. *Endocrinología, Diabetes y Nutrición* 2020; 67 (1): 43-52.
- Alvine T et al. RBMS1 methylation and mRNA expression are differentially regulated in placenta tissue from obese women. *Current Developments in Nutrition* 2019; 3(Issue Supplement\_1): nzz048.P11-131-19.
- Seghier G. et al. Serum homocysteine levels are increased in women with gestational diabetes mellitus. *Metabolism.* 2003; 52: 720-3.
- Kim JY et al. Melatonin receptor 1 B polymorphisms associated with the risk of gestational diabetes mellitus. *BMC Med Genet* 2011; 12:82.
- Kraja A et al. A bivariate genome-wide approach to metabolic syndrome: STAMPEED Consortium. *Diabetes* 2011; 60(4): 1329-39.

**matergen™** Es una marca registrada de **Patia Europe S.L.** ©2024 All right reserved. Visítenos en: [www.patiadiabetes.com](http://www.patiadiabetes.com)

**patia**

Patia Europe S.L. ©2024 All right reserved. Paseo Mikeletegi 69, 20009 San Sebastián, España.  
[contacto@patiadiabetes.com](mailto:contacto@patiadiabetes.com) / +34 943 324 673 / [www.patiadiabetes.com](http://www.patiadiabetes.com)

► Para saber más sobre el modo de uso, escanea el código QR:



**matergen™**



**Genética para un embarazo saludable.**



## El Futuro del bebé y el ácido fólico

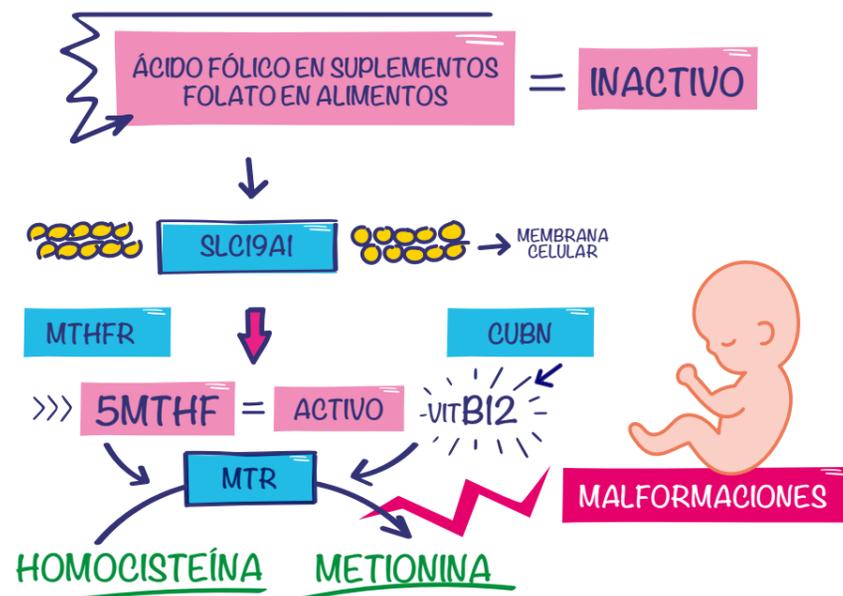
Los primeros días del embrión son clave: se programan y se forman las células del futuro bebé. En estos primeros días el ácido fólico es crítico, ya que provee unidades de carbono necesarias para la metilación de ADN e histonas y contribuye a la síntesis de aminoácidos, neurotransmisores, purinas y ácidos nucleicos.

**El ácido fólico es necesario para la formación del tubo neural, a partir del cual se desarrollan el cerebro y la médula espinal.**

## Genes, ácido fólico y homocisteína

matergen™ analiza el gen MTHFR, que codifica la enzima MetilTetrahidrofolato reductasa. Esta enzima metaboliza el ácido fólico ingerido (inactivo) a su forma activa 5-MetilTetraHidroFolato (5-MTHF), que es necesario en muchas funciones celulares.

matergen™ detecta los polimorfismos genéticos en MTHFR que provocan una capacidad deficiente de metabolización del ácido fólico, una cantidad insuficiente de la forma activa de folato y el aumento de homocisteína en sangre, que se asocia a un mayor riesgo de malformaciones en el tubo neural.



**SLC19A1:** este gen codifica el transportador de folato al interior de sus células.

**MTHFR:** este gen codifica Metil-Tetra-HidroFolato Reductasa, una enzima que convierte al ácido fólico ingerido (inactivo) a su forma activa (5-MetilTetraHidroFolato, 5MTHF). El 5MTHF es necesario en muchas funciones celulares.

**CUBN:** este gen codifica cubilin, una proteína que facilita la absorción de Vitamina B12 por las células intestinales, el riñón y el embrión. Tiene un papel importante en la implantación del embrión.

**MTR:** este gen codifica Metionina Sintetasa, una enzima clave en la síntesis proteica, que convierte homocisteína en metionina.

Las mujeres que portan estos polimorfismos genéticos deben tomar la forma activa ya metabolizada: 5-MTHF.

matergen™ también detecta polimorfismos en SLC19A11, MTR y CUBN, implicados en un deficiente transporte y metabolismo del ácido fólico y vitamina B12.

## Genética para un embarazo saludable

matergen™ ayuda a la mujer durante el embarazo con el objeto de evitar:

- Defectos en el tubo neural del bebé
- Interrupción temprana del embarazo
- Parto prematuro
- Diabetes gestacional
- Restricción del crecimiento intrauterino

matergen™ analiza factores genéticos que predisponen a la mujer a diabetes gestacional y a alteraciones en el metabolismo del ácido fólico y la vitamina B12.

**matergen™ recomienda el tipo de suplemento de folato necesario: ácido fólico o su forma activa 5-MTHF.**

**matergen™ recomienda la suplementación de Vitamina B12.**

## Malformaciones graves y complicaciones

Numerosas publicaciones demuestran que alteraciones en el metabolismo del ácido fólico y la vitamina B12 provocan elevación de los niveles de homocisteína que se asocian a:

- Defectos del tubo neural: espina bífida y anencefalia (subdesarrollo del cerebro del bebé).
- Malformaciones congénitas en lengua y paladar (labio leporino).
- Malformaciones cardíacas.
- Abortos.
- Bajo peso del recién nacido.
- Parto prematuro.
- Desprendimiento prematuro de placenta con importantes consecuencias en el bienestar del feto.
- Sangrados uterinos durante el tercer mes de embarazo.

Entre un 40 -60% de las mujeres no tienen la capacidad de metabolizar adecuadamente el ácido fólico suplementado y exponen al feto a un riesgo elevado de malformaciones.

Estas mujeres deberían tomar 5-MTHF, no ácido fólico, antes de la concepción y durante el embarazo.

## Diabetes gestacional

La diabetes gestacional afecta a 1 de cada 8 embarazos. matergen™ detecta polimorfismos genéticos asociados al riesgo de diabetes gestacional y amplía el plazo de intervención para prevenir la diabetes gestacional y sus complicaciones asociadas en la madre y en el bebé.

Un algoritmo facilita la determinación del riesgo genético de diabetes gestacional con alta sensibilidad y especificidad (AUC = 0,74).

- Macrosomía (exceso de peso al nacer)
- Parto por cesárea
- Hipoglucemia y convulsiones
- Obesidad y diabetes tipo 2

Los bebés nacidos de un embarazo con diabetes gestacional tienen hasta un 60% de riesgo de obesidad y diabetes tipo 2. Las madres con diabetes en el embarazo, tienen hasta un 70% de riesgo de desarrollar diabetes tipo 2 en 10 años.

La prevención de la diabetes gestacional en la madre también mejora el futuro cardiometabólico del bebé.

## Informe de resultados

matergen™ detecta la necesidad de 5-MTHF vs ácido fólico, vitamina B12 y ofrece recomendaciones precisas, basadas en el genotipo, para un embarazo saludable.

**Solidez científica:** matergen™ analiza las principales variantes genéticas asociadas al desarrollo de la diabetes gestacional, el metabolismo del ácido fólico y la vitamina B12. Los polimorfismos analizados fueron identificados en estudios poblacionales y seleccionados en base a su poder predictivo y localización en loci genéticos con función en procesos celulares relevantes a la diabetes gestacional y el metabolismo del folato y la vitamina B12. Patia ha desarrollado un algoritmo de riesgo que integra factores genéticos y ofrece una puntuación de riesgo.