

Genética Vascular

I. Panel Genético Cardiovascular

Este panel está diseñado para conocer la predisposición de una persona a sufrir enfermedades cardiovasculares o cerebrovasculares. La Hipertensión Arterial Esencial es una de las mayores causas de muerte hoy en día en el mundo, la sufren un 30% de la población adulta de las sociedades occidentales. La hipertensión arterial se asocia a un incremento del riesgo de padecer infarto cerebral, infarto de miocardio, fallo cardíaco, fallo renal y accidentes cerebrovasculares. Factor Genético: Los hijos de padres hipertensos tienden a alcanzar mayor presión sanguínea que el resto de la población. Además, se ha demostrado que gemelos idénticos presentan una mayor correlación entre sus presiones arteriales sistólicas y diastólicas respecto a los gemelos no-idénticos. Por lo tanto la presión arterial tiene un componente hereditario, que puede ser condicionado por factores medioambientales.

Panel Genético Cardiovascular- Marcadores Genéticos de Susceptibilidad

Gen APOE: codifica a la apolipoproteína E que interviene en catabolismo de las proteínas ricas en triglicéridos y en la homeostasis del colesterol. La presencia del alelo e4 del gen APOE está ligada a niveles altos de colesterol y de betalipoproteínas, así como a la propensión a sufrir enfermedades cardiovasculares. También se encuentra asociado a la enfermedad de Alzheimer.

Gen ECA, polimorfismo inserción/delección: La enzima convertidora de angiotensina, codificada por el gen ACE, cataliza la conversión de angiotensina I en el péptido fisiológicamente activo angiotensina II, que es el que controla el balance electrolítico en los fluidos y la presión sanguínea por medio del sistema renina-angiotensina. La presencia (inserción, I) o ausencia (delección, D) de una secuencia *alu* repetitiva de 287 pb de longitud total en el intrón 16 del gen se encuentra asociado a los niveles circulantes de la enzima y a patologías cardiovasculares. El alelo D (delección) está asociado a una alta predisposición a desarrollar Hipertensión arterial esencial lo que favorece el padecimiento de otras patologías cardiovasculares.

Gen AGT, polimorfismos M235T y T174M: el gen AGT codifica el angiotensinógeno, que mediante la renina se transforma en angiotensina I. Los alelos T235 y M174 están asociados con un mayor riesgo de sufrir Hipertensión arterial esencial.

Gen eNOS3 polimorfismo G894T y e4a/b: codifica al enzima sintasa 3 del óxido nítrico que sintetiza óxido nítrico a partir del aminoácido arginina, es constitutiva de las células del endotelio vascular, aunque está presente en otros tejidos como el miocardio. Estudio de las variantes polimórficas G894T y 4a/b, la presencia del alelo T está asociada a una menor actividad del enzima NOS3, lo que implica un mayor riesgo vascular y por lo tanto una mayor susceptibilidad de padecer patología cardiovascular. La variante polimórfica 4a está también implicada en la susceptibilidad a padecer enfermedades cardiovasculares y/o cerebrovasculares.



Phone: +34 981 784 848
Fax: +34 981 784 842

Department of Clinical Genetics and Genomics
Polígono I. Bergondo
C/ Parroquia de Guísamo, Parcela A-6, Nave-F
15165 Bergondo (La Coruña) Spain.

genetica@ebiotec.com
www.ebiotec.com

Gen CETP, polimorfismo G+279A: codifica a la proteína de transferencia de ésteres de colesterol (CETP) que facilita el intercambio de triglicéridos y ésteres de colesterol entre las partículas lipoproteicas estimulando la recuperación de colesterol. Estudio del polimorfismo G+279A del gen CETP (también denominado TaqIB). La presencia del alelo A o B1 está asociado con niveles bajos de colesterol HDL y niveles altos de actividad CETP en plasma, que contribuyen a un incremento en el riesgo de enfermedades cardiovasculares.

Gen MTHFR polimorfismo C677T: codifica a la enzima 5,10 metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR; NADPH) que cataliza la reducción del 5,10 metileno tetrahidrofolato (THF) a 5-metilTHF, la forma primaria de folato sérico co-sustrato para la remetilación de homocisteína a metionina. La alteración produce una versión termolábil de la enzima, que presenta menor actividad, influyendo directamente en los niveles séricos de homocisteína. Estudio de la variante polimórfica C677T del gen MTHFR, la variante T está asociada con un incremento en el riesgo de padecer enfermedades cardiovasculares y trombosis venosa en adultos.

Gen Analizado	Role del Gen en la Salud Cardiovascular	Polimorfismo Estudiado
APOE	Metabolismo Lipídico	APOE
ECA	Control de la presión arterial	Inserción / delección
AGT	Control de la presión arterial	M235T y T174M
eNOS3	Flujo sanguíneo	G894T y e4a/b
CETP	Metabolismo del Colesterol	G+279A
MTHFR	Flujo sanguíneo	C677T
Factor V Leiden	Flujo sanguíneo	R506Q
Prothrombina	Flujo sanguíneo	G20210A

Información Técnica

Tipo de Alteración: Cardiovascular

Enfermedad Testada: Predisposición genética a sufrir Hipertensión Arterial Esencial y enfermedades Cardiovasculares y/o Cerebrovasculares asociadas.

Técnica Utilizada: PCR/AF/RFLP/PCR Fluorescente en Tiempo Real

Locus/Genes: 19q13.2/17q23/1q42-43/7q36/16q21/1p36.3

APOE/ACE/AGT/NOS3/CEPT/MTHFR

Condiciones de Envío:

Tipo de Muestra: Sangre Venosa Total

Volumen: 5-10 ml

Tubo de Recogida: EDTA

Condiciones de Almacenamiento: Refrigerado, evitar congelar

Condiciones de Envío: Servicio de correo 24-horas a temperatura ambiente, vía biológica

Tiempo de la Prueba: 2 semanas



Phone: +34 981 784 848
Fax: +34 981 784 842

Department of Clinical Genetics and Genomics
Polígono I. Bergondo
C/ Parroquia de Guísamo, Parcela A-6, Nave-F
15165 Bergondo (La Coruña) Spain.

genetica@ebiotec.com
www.ebiotec.com