



Hipercolesterolemia Familiar

QUE ES LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR?

La hipercolesterolemia familiar (HF) es un trastorno genético frecuente que se manifiesta desde el nacimiento y que causa un aumento en los niveles plasmáticos de colesterol-LDL (c-LDL), xantomas y su consecuencia más importante es la enfermedad coronaria (EC) prematura. Su detección y tratamiento precoz reduce la morbi-mortalidad coronaria. A pesar de la disponibilidad de un tratamiento eficaz, la HF está poco diagnosticada y tratada. Aunque la HF se puede sospechar con criterios clínicos, el diagnóstico genético recomendado por las guías actuales es el definitivo.

CUÁLES SON LOS GENES RELACIONADOS?

Se trata de una afección autosómica dominante, por lo tanto, cada hijo de una persona afectada tiene un 50% de probabilidad de presentar la misma.”

Se produce principalmente por mutaciones en el gen del receptor LDL (RLDL) – que codifica un receptor de membrana que tiene como función remover el LDL circulante - y con menor frecuencia por mutaciones del gen de la Apolipoproteína B (ApoB) – que ayuda al transporte de colesterol- y del gen Proprotein Convertase Subtilisin/kexin type 9 (PCSK9) – relacionado al nivel de receptores de LDL presentes - .

Su prevalencia es de 1 cada 300-500 personas.

Otros genes involucrados en desordenes hereditarios con colesterol alto son:

LDLRAP1, de herencia autosómica recesiva, el cual codifica para una proteína con funciones relacionadas a la remoción de LDL del torrente sanguíneo

APOE, que codifica una apolipoproteína asociada al transporte reverso del colesterol y en el que se han escrito variantes que generan el fenotipo HF.

QUE PACIENTES NECESITAN ESTUDIOS GENÉTICOS?

Aquellos que presenten altos niveles de colesterol total y LDL, que tengan antecedentes familiares de hipercolesterolemia, antecedentes de enfermedades cardíacas tempranas, infartos con menos de 30 años, presencia de xantomas y/o arco corneal.

QUE ESTUDIO GENÉTICO OFRECE GENIA?

El Laboratorio Genia ofrece la secuenciación completa por NGS (Next Generation Sequencing – Secuenciación de Nueva Generación) de los genes LDLR, APOB, APOE, PCSK9 y LDLRAP1.

De esta manera se otorga al profesional médico una herramienta para acompañar al diagnóstico clínico del paciente de manera temprana. Asimismo ayudar a la elección de la estrategia terapéutica más conveniente y en el momento indicado

NUESTROS SERVICIOS INCLUYEN:

- Cobertura de las regiones codificantes de los genes ofrecidos.
- Confirmación de mutaciones patogénicas por secuenciación Sanger.
- Análisis de mutaciones ya conocidas para determinar o descartar la presencia de la misma en otros integrantes de la familia.
- Tiempo de entrega: 4 semanas.
- El resultado es acompañado de una interpretación/conclusión de acuerdo al perfil observado, a ser analizada por el médico tratante en el contexto clínico del paciente.



Uruguay
Genia / Genética molecular
Br. Artigas 922 - Montevideo
Tel.: (598) 2712 1212
laboratorio@genia.com.uy
www.genia.com.uy

Argentina
Laboratorio Genia
Juncal 2712,
Capital Federal
Buenos Aires, Argentina
Tel.: (5411) 4822 6333
genia@laboratoriogenia.com

Paraguay
REINHART Comercial SRL
Gral. Santos esquina Concordia
Complejo Santos - Of. E4
(595-21) 205495 / 201164
gizella@reinhart.com

Brasil
Laboratorio Genia
Av. Borges de Medeiros, 2500 sala 1805
Bairro Praia de Belas
Porto Alegre - RS
Tel: (51) 3268 0086
brites@laboratoriogenia.com
www.genia.com.uy