



### Que es la enfermedad de Alzaheimer?

El mal de Alzheimer, una enfermedad neurodegenerativa generalmente vinculada a la tercera edad, se presenta eventualmente en menores de 65 años. La dolencia deriva de una mutación genética y su detección precoz resulta fundamental para su tratamiento.

### Gen relacionado con la enfermedad de Alzaheimer.

El gen ApoE, está localizado en el cromosoma 19, en un aglomerado con la apolipoproteína C1 y la apolipoproteína C2 , consta de cuatro exones y tres intrones, con un total de 3597 pares de bases.

El gen es pleomórfico, con tres alelos principales, ApoE2, ApoE3 y ApoE4, que traducen tres isoformas de la proteína: una proteína ApoE-ε3 normal, ApoE-ε2 y ApoE-ε4 disfuncionales. Estas isoformas tienen consecuencias fisiológicas profundas.

E2 se asocia con un desorden genético llamado hiperlipoproteinemia tipo III, así como con un aumento o una disminución del riesgo de aterosclerosis.

E4 está implicada con aterosclerosis, la enfermedad de Alzheimer y desarrollo cognitivo inadecuado.

Anexo 1

### Tabla de Riesgo asociado a Enfermedad de Alzheimer

Genotipos	Bajo	Moderado	Alto
E2/E2	Verde		
E2/E3	Verde		
E2/E4		Amarillo	
E3/E3	Verde		
E3/E4		Amarillo	
E4/E4			Rojo

(Referencias: <http://omim.org/entry/107741>, PMID: PMC3132088, PMID: PMC3726719)

### Estudio GENIA

Extracción de ADN a partir de la muestra remitida. A continuación se realiza amplificación mediante reacción en cadena de la polimerasa de secuencia de ADN específica del gen APO E y posterior análisis de secuencias mediante electroforesis capilar en un analizador genético ABI 3130 o ABI 3500. Finalmente, los resultados obtenidos son analizados por un especialista en Biología Molecular.

**Costo:** USD 100.-

**Tipo de muestras:** Tubo con edta 2, 5 ml y/o tres cepillos con mucosa bucal.

**Tiempo de demora:** 10 días hábiles.