

POLIMORFISMOS DEL GEN DE APOLIPOPROTEÍNA E

y polimorfismo PRO12ALA del gen PPARy-2 en niños con susceptibilidad a desarrollar síndrome metabólico

Daniela Figueroa¹, Cristina Najm¹, Joseba Celaya², Hilda Stekman³, M^a Fatima Garces⁴

¹Licenciada en Bioanálisis. Hospital "JM de los Ríos"

²Profesor de Anatomía Patológica. Instituto de Anatomía Patológica, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela.

³Profesora de Bioquímica, Laboratorio de Investigaciones Básicas y Aplicadas, Escuela de Bioanálisis, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela, Caracas.

⁴Profesora de Bioquímica, Coordinadora Laboratorio de Investigaciones Básicas y Aplicadas, Escuela de Bioanálisis, Facultad de Medicina, Universidad Central de Venezuela, Caracas. (mariafatimagarces@hotmail.com)

Introducción: El genotipo de la ApoE puede explicar un elevado porcentaje de la variabilidad en los niveles plasmáticos de colesterol total y LDL-c. Si en el genotipo está presente alelo E4 se asocia con niveles más elevados de colesterol y LDL-c. Por su parte, los genes PPARy se han visto implicados en la mayoría de los desórdenes metabólicos, por tanto, la perdida de la función de la actividad de los PPARy en los humanos se asocia a severa resistencia a la insulina, lipodistrofia, diabetes y dislipidemia.

Objetivo: estudiar la relación entre los polimorfismos del gen ApoE y del polimorfismo Pro12Ala del gen PPARy2 con la obesidad, hipercolesterolemia y resistencia a la insulina en niños.

Población y Métodos: Se estudiaron 141 niños, de los cuales 46 presentaron diagnóstico de sobrepeso y/o obesidad, 33 con diagnóstico de hipercolesterolemia, 30 con resistencia a la insulina, y 32 niños no obesos sin diagnóstico de hipercolesterolemia ni resistencia a la insulina (controles). Se tomó para el estudio los valores de colesterol total, HDL-C, LDL-C, VLDL-C, triglicéridos, glucosa e insulina; asimismo se realizó extracción de ADN y determinación de los polimorfismos del gen de ApoE y del gen PPARy2.

Resultados: La distribución de la frecuencia del alelo ε4 del gen de ApoE fue: 10,9% en niños obesos, 7,6% en hipercolesterolemicos, 18,3% en resistentes a la insulina y 4,6% en el grupo control. Por otra parte la frecuencia del polimorfismo Pro12Ala fue de un 6,4% en la población total estudiada. En los grupos de niños obesos e hipercolesterolemicos se observa una predisposición al aumento de la concentración de colesterol total, LDL-C y triglicéridos asociable con la presencia del ε4; por su parte en el grupo de niños con resistencia a insulina, se encontró que existe diferencias estadísticamente significativas entre el alelo ε4 con respecto al grupo control,

lo que refiere que puede haber una relación clínica importante entre la presencia del alelo y el desarrollo de la enfermedad. Con respecto al gen PPARy2 no se encontró relación entre el polimorfismo Pro12Ala del gen PPARy2 con la obesidad, hipercolesterolemia y resistencia a la insulina en niños de 2 a 10 años de edad.

Conclusiones: La presencia de varios polimorfismos en un mismo individuo podría estar asociado a la susceptibilidad a desarrollar Síndrome Metabólico.

Palabras claves: ApoE, PPARy2, Síndrome Metabólico

APOLIPOPROTEÍNA E

