

POLIMORFISMOS DEL GEN DE APOLIPOPROTEÍNA E

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

Daniela Figueroa¹, Cristina Najm¹, Joseba Celaya², Hilda Stekman³, M^a Fatima Garcés⁴

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. (mariafatimagarcés@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 PPAR γ se ha visto implicados en la mayoría de los desordenes metabólicos, por tanto, la pérdida de la función de la actividad de los PPAR γ 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 PPAR γ 2 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 PPAR γ 2.

Resultados: La distribución de la frecuencia del alelo ϵ 4 del gen de ApoE fue: 10,9% en niños obesos, 7,6% en hipercolesterolémicos, 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 hipercolesterolémicos se observa una predisposición al aumento de la concentración de colesterol total, LDL-C y triglicéridos asociable con la presencia del ϵ 4; por su parte en el grupo de niños con resistencia a insulina, se encontró que existe diferencias estadísticamente significativas entre el alelo ϵ 4 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 PPAR γ 2 no se encontró relación entre el polimorfismo Pro12Ala del gen PPAR γ 2 con la obesidad, hipercolesterolemia y resistencia a la insulina en niños de 2 a 10 años de edad.

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

Palabras claves: ApoE, PPAR γ 2, Síndrome Metabólico

APOLIPOPROTEÍNA E

