



Dislipemias / Aterosclerosis Precoz

84
Genes

El nuevo Panel NGS de 84 genes diseñado por Health in Code tiene como objetivo identificar pacientes con elevada predisposición a desarrollar enfermedad aterosclerótica precoz de presentación familiar, hecho considerado actualmente por la OMS como un importante problema de salud mundial.

- Destinado a pacientes que presenten enfermedad aterosclerótica precoz (hombres < 50 años y mujeres < 60 años).
- Los genes incluidos en el panel son responsables de enfermedades monogénicas que alteran el metabolismo de lípidos y glúcidos, que a pesar de ser consideradas enfermedades raras tienen un elevado impacto en el riesgo cardiovascular ya que actúan desde períodos muy tempranos de la vida, constituyendo un factor de mal pronóstico en el paciente afectado.
- Se estima que cerca del 5% de los infartos en individuos menores de 60 años pueden deberse a alteraciones en algunos de los genes incluidos en el panel, cifra que puede elevarse hasta el 20% de los infartos en menores de 45 años.
- La identificación de estas enfermedades monogénicas es esencial ya que su pronóstico es sustancialmente diferente a las alteraciones metabólicas determinadas por causas comunes (ej. dislipemias no genéticas).
- Algunas de estas enfermedades tienen una manifestación fenotípica muy variable en algunas familias debido a la presencia de genes que modulan los niveles de lipoproteínas. Su conocimiento es importante para determinar en forma más precisa y personalizada el riesgo asociado a determinada enfermedad en los miembros de una misma familia.
- El informe desarrollado por Health in Code es el producto final de un trabajo multidisciplinario realizado por un equipo de médicos expertos en la materia, biólogos y bioinformáticos, utilizando una base de datos que incluye más de 120.000 pacientes provenientes de consultas especializadas, bibliografía y otras publicaciones. El principal objetivo es garantizar la correcta interpretación de los resultados, una herramienta fundamental para elaborar un adecuado consejo genético.

Panel Health in Code

Panel de Dislipemias / Aterosclerosis Precoz

84 genes

- El panel de Dislipemias y aterosclerosis precoz desarrollado por Health in Code incluye aquellos genes asociados a los siguientes fenotipos:

Hipercolesterolemia familiar y diagnósticos diferenciales
 Miopatías inducidas por estatinas
 Hipertrigliceridemias de etiología primaria
 Hiperlipemias de etiología mixta
 Hipolipemias y otros fenotipos que pueden ser considerados modificadores y/o protectores de enfermedad cardiovascular
 Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY)

ABCA1	AMPD1	APOE	CIDEA	FOXP3	HNF1B	KLF11	LMF1	MYLIP	PDX1	PTRF	SLC25A40
ABCB1	ANGPTL3	BLK	COQ2	GATA6	HNF4A	LCAT	LMNA	NEUROD1	PLIN1	PYGM	SLC2A2
ABCG1	APOA1	BSCL2	CPT2	GCK	IER3IP1	LDLR	LPA	NEUROG3	PLTP	RFX6	SLCO1B1
ABCG5	APOA5	CAV1	CYP2D6	GLIS3	INS	LDLRAP1	LPL	NPC1L1	PNPLA2	RYR1	TBC1D4
ABCG8	APOB	CEL	CYP3A4	GPD1	INSIG2	LEP	LRP6	PAX4	PPARA	SAR1B	TRIB1
AGPAT2	APOC2	CETP	CYP3A5	GPIHBP1	INSR	LIPA	MEF2A	PCDH15	PPARG	SCARB1	WFS1
AKT2	APOC3	CH25H	EIF2AK3	HNF1A	KCNJ11	LIPC	MTTP	PCSK9	PTF1A	SLC22A8	ZMPSTE24