



Hipertrigliceridemias familiares primarias

[12]
Genes

- La hipertrigliceridemia de etiología genética es actualmente aceptada como marcador de riesgo de enfermedad aterosclerótica cardiovascular.
- Por cada 1 mmol/L (39 mg/dL) de elevación de partículas ricas en triglicéridos (de etiología genética) se incrementa 3 veces el riesgo de cardiopatía isquémica.

Panel Health in Code

Panel de hipertrigliceridemias familiares primarias

12 genes

- Incluye genes asociados a hipertrigliceridemias familiares monogénicas (*APOA5*, *APOC2*, *APOE*, *GPD1*, *GPIHBP1*, *INSIG2*, *LMF1*, *LPL*, *PCDH15*, *PNPLA2*, *SLC25A40* y *TRIB1*).
- El panel cubre de forma adecuada la presencia de variantes estructurales o CNV (grandes duplicaciones o deleciones de la secuencia genómica).

Gen	Fenotipo	Alteración bioquímica principal	Herencia
<i>APOA5</i> <i>APOC2</i> <i>APOC3</i> <i>APOE</i>	Hiperlipoproteinemia, tipo 4 y 5 Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II Deficiencia APOC3, hipertrigliceridemia Hipercolesterolemia/ hiperlipemia familiar combinada/ disbetalipoproteinemia	TG elevados TG elevados TG bajos/elevados LDL-C elevada /TG elevados	Autosómico dominante Autosómico recesivo No definido Autosómico dominante
<i>GPD1</i> <i>GPIHBP1</i> <i>LMF1</i> <i>LPL</i> <i>PCDH15</i> <i>PNPLA2</i> <i>SLC25A40</i> <i>TRIB1</i>	Hipertrigliceridemia transitoria infantil y hepatoesteatosis Hiperlipoproteinemia tipo 1 Deficiencia de la lipasa, combinada Deficiencia de lipoproteína lipasa, familiar - Enf. de depósito de lípidos neutros Hipertrigliceridemia, gen candidato -	TG elevados TG elevados TG elevados TG elevados TG elevados TG elevados TG elevados TG elevados	Autosómico recesivo Autosómico recesivo Autosómico recesivo No definido No definido Autosómico recesivo No definido No definido

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de hipertrigliceridemias familiares primarias:

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)

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