



Hipolipemias

11 Genes

- El panel incluye un grupo de genes asociados a una marcada disminución en el valor de las principales lipoproteínas.
- Las alteraciones secundarias a mutaciones en estos genes pueden tener efectos clínicos muy variados. Por ejemplo, ciertos fenotipos asociados a disminución de HDL predisponen al desarrollo de cardiopatía isquémica. Por el contrario, las mutaciones en aquellos genes que producen disminución de los niveles de LDL pueden tener efecto protector cardiovascular. Al mismo tiempo, determinadas hipolipemias pueden asociarse a patologías nutricionales (malabsorción, trastornos de crecimiento, déficits vitamínicos), enfermedad hepática (hígado graso), etc.
- La coexistencia de algunas variantes en estos genes con mutaciones responsables de otras hiperlipemias genéticas, puede determinar una importante variabilidad fenotípica en algunas familias, afectando de este modo al riesgo individual en portadores.
- En otros casos, las alteraciones bioquímicas pueden ser un simple hallazgo en analíticas rutinarias.

Panel Health in Code

Panel de hipolipemias

11 genes

- Los genes incluidos son:

Gen	Fenotipo	Alteración bioquímica principal	Herencia
ABCA1	Enfermedad de Tangier	HDL-C baja	Autosómico recesivo
ABCG1	Deficiencia HDL, candidato	HDL-C baja	No definido
ANGPTL3	Hipobetalipoproteinemia familiar tipo 2	HDL-C baja	No definido
APOA1	Hipobetalipoproteinemia familiar	HDL-C baja	Autosómico dominante
APOB	Hipobetalipoproteinemia familiar	LDL-C baja/elevada	Autosómico dominante
APOC3	Hipobetalipoproteinemia familiar	TG bajos	No definido
LCAT	Enfermedad ojo de pez	HDL-C baja	Autosómico recesivo
MTTP	Hipobetalipoproteinemia familiar	HDL-C baja	Autosómico recesivo
MYLIP	Hipobetalipoproteinemia familiar, candidato	HDL-C baja	No definido
PCSK9	Hipobetalipoproteinemia familiar	LDL-C baja/elevada	Autosómico dominante
SAR1B	Enfermedad por retención de quilomicrones	LDL-C baja/HDL baja	Autosómico recesivo

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de hipolipemias:

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	BCL2	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