Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1239

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

RV-D-007 - GENÉTICA EN PACIENTES CON HIPERTRIGLICERIDEMIA GRAVE

C. Pérez López[1], F. Almagro[2], Á. Brea[3], O. Muñíz[4], L. Álvarez-Sala[5], M. Sánchez-Chaparro[1], M. Ariza Corbo[7] y P. Valdivielso Felices[1]

[1]Unidad de Lípidos. Hospital Virgen de la Victoria. Málaga. [2]Departamento de Medicina Interna. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea. Donostia-San Sebastián (Guipúzcoa). [3]Unidad de Lípidos. Servicio de Medicina Interna. Hospital de San Pedro. Logroño (La Rioja). [4]Unidad de Lípidos. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla. [5]Unidad de Lípidos. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. [7]Laboratorio de Lípidos y Arteriosclerosis (CIMES). Departamento de Medicina y Dermatología. Universidad de Málaga.

Resumen

Objetivos: Identificar la presencia de polimorfismos y mutaciones en el gen GPIHBP1 en una cohorte de pacientes con HTG grave.

Material y métodos: Se han estudiado 70 pacientes con TG > 1.000 mg/dL en alguna ocasión, procedentes de distintas Unidades de Lípidos de nuestra sociedad. Los pacientes tienen una media de edad de 47 años, un 80% son hombres, el 20% sufre DM2, el 23% padece obesidad y el 39% ha sufrido algún episodio de pancreatitis aguda. La detección de variantes genéticas se ha llevado a cabo a través del análisis de curvas de fusión de alta resolución o HRM confirmándose algunos casos por secuenciación.

Resultados: En el exón 1 se han detectado los polimorfismos: p.Leu4 = (rs61747644) con una frecuencia del 19,3% y p.Cys14Phe (rs11538389) con una frecuencia del 9,3%. En el exón 2 se ha identificado la variante p.Val46 = (rs11538388) con una frecuencia del 46%. No hemos encontrado variantes en el exón 3. Finalmente, un único paciente es portador de la mutación p.Gly155 = (rs139851434) en el exón 4.

Conclusiones: Hemos identificado tres variantes comunes y una mutación previamente descritas en bases de datos genómicas. Dos de los polimorfismos y la mutación encontrada son variantes sinónimas y únicamente el polimorfismo p.Cys14Phe provoca un cambio de aminoácido.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.