



ANEURISMA AÓRTICO ABDOMINAL:

Hay dos tipos principales de aneurismas aórticos, dependiendo de qué parte de la aorta se vea afectada. Si es la parte superior (que atraviesa el pecho) se denomina Aneurisma Aórtico Torácico y si la parte afectada es la inferior (que atraviesa el abdomen) se denomina Aneurisma Aórtico Abdominal o AAA. Aproximadamente tres de cada cuatro de todos los aneurismas aórticos son del tipo AAA.

En la mayoría de los casos las personas no experimentan ningún síntoma o muy débiles de AAA hasta que el aneurisma se rompe. Un aneurisma roto puede causar hemorragia interna grave y lleva a la muerte en más de 65% de los casos. Afortunadamente, sobre todo cuando se diagnostica a tiempo, un aneurisma de la aorta se puede tratar, o incluso curar. Por tanto, la verdadera prevalencia del Aneurisma Aórtico Abdominal no se conoce, pero se estima que de un 2 a un 7% de los hombres y 1.5% de las mujeres tienen esta condición. La investigación sugiere que el Aneurisma Aórtico Abdominal tiene un fuerte componente familiar. Esto indica que existe una importante contribución genética al riesgo de esta enfermedad.

DIAGNÓSTICO PREVENTIVO:

La mayoría de las enfermedades comunes como las enfermedades cardiovasculares son enfermedades multifactoriales, es decir, que son el resultado del efecto combinado entre genes y factores ambientales. Por ello, se les llama también enfermedades complejas. Estas enfermedades son, además, poligénicas, es decir, enfermedades en que están implicados un número elevado de genes, cada uno de ellos teniendo un efecto aditivo. Muchos de estos genes se conocen en la actualidad, así como las variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo de padecer estas enfermedades. El diagnóstico preventivo consiste en el análisis de las variantes genéticas (SNPs) que han sido descritas como alelos de riesgo en importantes trabajos científicos (GWAS) y que permite estimar el riesgo relativo de una persona asintomática de sufrir una determinada enfermedad multifactorial a lo largo de su vida.

APLICACIÓN DEL TEST:

Estudios epidemiológicos han demostrado que los factores genéticos contribuyen de manera importante al riesgo de desarrollar AAA. Recientemente se ha descubierto una asociación entre el riesgo de sufrir AAA y 2 variantes específicas en el cromosoma 9.

CardioTyping® AAA es un test que estudia estas dos variantes asociadas a un mayor riesgo de AAA. Una de estas variantes, localizada en el gen CDKN2A/CDKN2B también aumenta el riesgo de sufrir Infarto de Miocardio y Aneurisma Intracraneal en personas de Europeas y Asiáticas.



Los datos de las variables genéticas seleccionadas para el análisis se muestran resumidos en la siguiente tabla:

Locus	Crom.	Alelos	Casos/control	Referencia
CDKN2A / CDKN2B	9	AG	4587 / 12767	PMID: 18176561
DAB 2IP	9	AG	4559 / 37954	PMID: 20622881

¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO EL TEST?

CardioTyping® AAA va dirigido a todas aquellas personas que quieran conocer su riesgo genético asociado a sufrir Aneurisma Aórtico Abdominal.

¿QUÉ RECIBE EL PACIENTE?

El paciente recibe un informe detallado donde se recogen los resultados del cálculo del riesgo asociado a Aneurisma Aórtico Abdominal y recomendaciones acerca de los riesgos y la prevención. Además el paciente puede solicitar una entrevista con el personal científico para la aclaración de las cuestiones que puedan derivar del estudio.

MUESTRA:

Es suficiente una muestra de saliva, conservada en el Kit que Genologica ofrece para ello, así como una hoja de solicitud y consentimiento informado.

