



ANEURISMA INTRACRANEAL:

El aneurisma intracraneal (AI) es la ruptura de la pared del vaso debilitado, causando sangrado en el área entre el cerebro y la membrana aracnoides que lo rodea (hablamos entonces de una hemorragia subaracnoidea). Ésta es una emergencia médica que puede ocasionar daño cerebral o muerte. Antes de la ruptura, los aneurismas intracraneales cursan en su mayoría sin síntomas, aunque en algunos casos puede causar dolores de cabeza, visión doble, convulsiones o vómitos. Se estima que los aneurismas intracraneales se pueden encontrar en el 5 % de la población adulta. La mayoría de estos no suelen romperse, no presentan síntomas, y nunca son diagnosticados. La incidencia estimada de la ruptura de aneurismas intracraneales varía de 2 a 22 casos por cada 100.000 personas por año. La mitad de aquéllos que experimentan una ruptura y la consecuente hemorragia subaracnoidea, mueren. Un tercio de los sobrevivientes sufren una discapacidad de moderada a severa.

DIAGNÓSTICO PREVENTIVO:

La mayoría de las enfermedades comunes como las enfermedades cardiovasculares son enfermedades multifactoriales, es decir, 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:

Los factores genéticos desempeñan un importante papel en el desarrollo de los aneurismas intracraneales. Aproximadamente, 1 de cada 10 pacientes con hemorragia subaracnoidea tiene un historial familiar de aneurismas intracraneales, y los que tienen antecedentes familiares suelen ser más jóvenes en el momento del diagnóstico y tienen con mayor frecuencia aneurismas múltiples y grandes. Estudios científicos han identificado tres variantes genéticas comunes, en personas de ascendencia europea, que se asocian con mayor riesgo de aneurisma intracraneal: 2 en el cromosoma 8 y una en el cromosoma 9.

CardioTyping® AI es un test que estudia estas 3 variantes asociadas a un mayor riesgo de AI. El estudio de estas tres variantes permite calcular el riesgo genético de sufrir esta dolencia.



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	1134 / 15481	PMID: 18176561
SOX17	8	AG	1701 / 7409	PMID: 18997786
SOX17	8	AG	1701 / 7409	PMID: 18997786

¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO EL TEST?

CardioTyping® AI va dirigido a todas aquellas personas que quieran conocer su riesgo genético asociado a sufrir Aneurisma Intracraneal.

¿QUÉ RECIBE EL PACIENTE?

El paciente recibe un informe detallado donde se recogen los resultados del cálculo del riesgo asociado a Aneurisma Intracraneal 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.

