



ENFERMEDAD ARTERIAL PERIFÉRICA:

El estrechamiento de las arterias compromete el flujo sanguíneo normal y causa síntomas que varían con la severidad de la enfermedad. Los primeros síntomas de la Enfermedad Arterial Periférica (EAP) incluyen dolores en las piernas y calambres asociados con la actividad física, la cual cede con el reposo. Este síntoma, característico de la Enfermedad Arterial Periférica, se llama claudicación. Los casos graves pueden causar dolor continuo y úlceras en las piernas, debido a un flujo insuficiente de sangre, que resulta en la muerte del tejido (gangrena), con riesgo de amputación. Se estima que la Enfermedad Arterial Periférica afecta a más del 10% de la población adulta en el mundo industrializado, y a uno de cada cinco mayores de 75 años. La afección es a menudo difícil de detectar, debido a que los síntomas pueden ser muy débiles o estar ausentes. Existen varios factores que contribuyen al riesgo de desarrollar Enfermedad Arterial Periférica, incluidos los factores ambientales, de los cuales el tabaquismo es considerado como el más significativo. Desde el punto de vista genético, se conocen algunas variaciones o polimorfismos (SNPs) que juegan un papel importante en el desarrollo de la enfermedad.

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:

Estudios científicos recientes han mostrado la asociación entre el diagnóstico de la Enfermedad Arterial Periférica y dos variantes específicas en el genoma. Una de las variantes se encuentra en el cromosoma 15, en el clúster del gen del receptor nicotínico de acetilcolina. La otra variante asociada a Enfermedad Arterial Periférica, localizada en el cromosoma 9, también lleva asociado el riesgo de sufrir esta dolencia.

CardioTyping® EAP es un test que estudia estas dos variantes asociadas a un mayor riesgo de AEP. El estudio de estas dos 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
CHRNA3 / CHRNA5 / CHRN4	15	CT	1024 / 32444	PMID: 18385739
DAB2I	9	AG	4559 / 37954	PMID: 20622881

¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO EL TEST?

CardioTyping® EAP va dirigido a todas aquellas personas que quieran conocer su riesgo genético asociado a sufrir Enfermedad Arterial Periférica.

¿QUÉ RECIBE EL PACIENTE?

El paciente recibe un informe detallado donde se recogen los resultados del cálculo del riesgo asociado a Enfermedad Arterial Periférica 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.

