

trastorno de HbM que se caracteriza por la presencia de moléculas de HbM en la sangre que reemplazan a las moléculas de HbA.

En los últimos años se han realizado estudios de asociación de genes en la etiología del síndrome de HbM. Los resultados de estos estudios sugieren que el polimorfismo $\epsilon 4/\epsilon 4$ en el gen de la apolipoproteína E (APOE) se asocia con el síndrome de HbM.

ANÁLISIS DE POLIMORFISMOS EN EL GEN ESE POR PROSECUCCIÓN

J. L. García-Torres, P. Márquez, M. Linares, M. Sánchez, E. Cervera, M. Pérez.

Genética, Universidad de Sevilla, Sevilla, España. *Investigación en Genética Humana, Universidad de Sevilla, Sevilla, España.*

El síndrome de HbM es una enfermedad genética rara que se caracteriza por la presencia de moléculas de HbM en la sangre que reemplazan a las moléculas de HbA. Los resultados de estos estudios sugieren que el polimorfismo $\epsilon 4/\epsilon 4$ en el gen de la apolipoproteína E (APOE) se asocia con el síndrome de HbM. El objetivo de este estudio es analizar la frecuencia de los polimorfismos en el gen ESE en pacientes con síndrome de HbM y en una población control.

Se estudiaron 73 pacientes con síndrome de HbM y 73 individuos de una población control. Se obtuvo muestra de sangre en tubos con EDTA. Se extrajo ADN de linfocitos periféricos según el método de Millar Dykes y Polesky. Se genotipificó por el método de Hixson y Vernier. Se amplificó por la técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) una región del exón 4 del gen de apo E. Se realizó digestión con la enzima de restricción HhaI. Se identificaron los polimorfismos en gel de poliacrilamida al 8%.

Resultados: El 69,9% de la población presentó el genotipo $\epsilon 3$, el 26% el $\epsilon 4$ y el 4,1% el $\epsilon 2$. Las frecuencias alélicas fueron 0,83, 0,15 y 0,02 respectivamente. No se observaron diferencias por género en la distribución de los genotipos.

Conclusiones: La distribución de los genotipos de apo E difiere de la reportada en grupos de población sana, particularmente entre los genotipos $\epsilon 3$ (menor) y $\epsilon 4$ (mayor).

Palabras clave: Síndrome de HbM, polimorfismos, gen ESE, apolipoproteína E.

Introducción: El síndrome de HbM es una enfermedad genética rara que se caracteriza por la presencia de moléculas de HbM en la sangre que reemplazan a las moléculas de HbA. Los resultados de estos estudios sugieren que el polimorfismo $\epsilon 4/\epsilon 4$ en el gen de la apolipoproteína E (APOE) se asocia con el síndrome de HbM.

Objetivo: Identificar los genotipos de apo E en pacientes diabéticos dislipémicos y determinar sus frecuencias alélicas.

Materiales y métodos: Se estudiaron 73 pacientes diabéticos con edades de 30-70 años. Se obtuvo muestra de sangre en tubos con EDTA. Se extrajo ADN de linfocitos periféricos según el método de Millar Dykes y Polesky. Se genotipificó por el método de Hixson y Vernier. Se amplificó por la técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) una región del exón 4 del gen de apo E. Se realizó digestión con la enzima de restricción HhaI. Se identificaron los polimorfismos en gel de poliacrilamida al 8%.

Resultados: El 69,9% de la población presentó el genotipo $\epsilon 3$, el 26% el $\epsilon 4$ y el 4,1% el $\epsilon 2$. Las frecuencias alélicas fueron 0,83, 0,15 y 0,02 respectivamente. No se observaron diferencias por género en la distribución de los genotipos.

Conclusiones: La distribución de los genotipos de apo E difiere de la reportada en grupos de población sana, particularmente entre los genotipos $\epsilon 3$ (menor) y $\epsilon 4$ (mayor).

Palabras clave: Síndrome de HbM, polimorfismos, gen ESE, apolipoproteína E.

Introducción: El síndrome de HbM es una enfermedad genética rara que se caracteriza por la presencia de moléculas de HbM en la sangre que reemplazan a las moléculas de HbA. Los resultados de estos estudios sugieren que el polimorfismo $\epsilon 4/\epsilon 4$ en el gen de la apolipoproteína E (APOE) se asocia con el síndrome de HbM.

Hiperlipemias secundarias

J. L. García-Torres, P. Márquez, M. Linares, M. Sánchez, E. Cervera, M. Pérez.

Genética, Universidad de Sevilla, Sevilla, España. *Investigación en Genética Humana, Universidad de Sevilla, Sevilla, España.*

El síndrome de HbM es una enfermedad genética rara que se caracteriza por la presencia de moléculas de HbM en la sangre que reemplazan a las moléculas de HbA. Los resultados de estos estudios sugieren que el polimorfismo $\epsilon 4/\epsilon 4$ en el gen de la apolipoproteína E (APOE) se asocia con el síndrome de HbM. El objetivo de este estudio es analizar la frecuencia de los polimorfismos en el gen ESE en pacientes con síndrome de HbM y en una población control.

Se estudiaron 73 pacientes con síndrome de HbM y 73 individuos de una población control. Se obtuvo muestra de sangre en tubos con EDTA. Se extrajo ADN de linfocitos periféricos según el método de Millar Dykes y Polesky. Se genotipificó por el método de Hixson y Vernier. Se amplificó por la técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) una región del exón 4 del gen de apo E. Se realizó digestión con la enzima de restricción HhaI. Se identificaron los polimorfismos en gel de poliacrilamida al 8%.

Resultados: El 69,9% de la población presentó el genotipo $\epsilon 3$, el 26% el $\epsilon 4$ y el 4,1% el $\epsilon 2$. Las frecuencias alélicas fueron 0,83, 0,15 y 0,02 respectivamente. No se observaron diferencias por género en la distribución de los genotipos.

Conclusiones: La distribución de los genotipos de apo E difiere de la reportada en grupos de población sana, particularmente entre los genotipos $\epsilon 3$ (menor) y $\epsilon 4$ (mayor).

Palabras clave: Síndrome de HbM, polimorfismos, gen ESE, apolipoproteína E.

Introducción: El síndrome de HbM es una enfermedad genética rara que se caracteriza por la presencia de moléculas de HbM en la sangre que reemplazan a las moléculas de HbA. Los resultados de estos estudios sugieren que el polimorfismo $\epsilon 4/\epsilon 4$ en el gen de la apolipoproteína E (APOE) se asocia con el síndrome de HbM.

Objetivo: Identificar los genotipos de apo E en pacientes diabéticos dislipémicos y determinar sus frecuencias alélicas.

Materiales y métodos: Se estudiaron 73 pacientes diabéticos con edades de 30-70 años. Se obtuvo muestra de sangre en tubos con EDTA. Se extrajo ADN de linfocitos periféricos según el método de Millar Dykes y Polesky. Se genotipificó por el método de Hixson y Vernier. Se amplificó por la técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR) una región del exón 4 del gen de apo E. Se realizó digestión con la enzima de restricción HhaI. Se identificaron los polimorfismos en gel de poliacrilamida al 8%.

Resultados: El 69,9% de la población presentó el genotipo $\epsilon 3$, el 26% el $\epsilon 4$ y el 4,1% el $\epsilon 2$. Las frecuencias alélicas fueron 0,83, 0,15 y 0,02 respectivamente. No se observaron diferencias por género en la distribución de los genotipos.

Conclusiones: La distribución de los genotipos de apo E difiere de la reportada en grupos de población sana, particularmente entre los genotipos $\epsilon 3$ (menor) y $\epsilon 4$ (mayor).

IMPACTO DEL SOBREPESO Y LA OBESIDAD SOBRE LAS CONCENTRACIONES DE TRIACILGLICEROLES Y c-HDL EN ESCOLARES

Y. Loya Méndez, K. Carrasco Urrutia y G. Reyes Leal

Ciencias Básicas. Universidad Autónoma de Ciudad Juárez. México.

Las enfermedades crónicas se encuentran entre las primeras causas de morbilidad en México. La ganancia excesiva de peso se ha relacionado con alteraciones en el perfil de lípidos séricos. Estas modificaciones se atribuyen al depósito de grasa central y se caracterizan por el incremento de los triacilglicérols y disminución del colesterol en lipoproteínas de alta densidad (c-HDL). El perfil de lípidos desfavorable es un importante factor de riesgo cardiovascular, a la vez que el incremento en los triacilglicérols ha sido considerado un importante predictor de riesgo para el desarrollo de diabetes mellitas tipo 2.

Objetivo: Determinar el impacto del sobrepeso y la obesidad sobre las concentraciones de lípidos séricos en escolares.

Materiales y métodos: Se estudiaron 150 escolares con edades de 9 a 12 años. Se realizó valoración antropométrica, peso, talla, circunferencia de cintura e índice de masa corporal (IMC). Se extrajo sangre periférica con ayuno de 12 horas. Se midieron las concentraciones de triacilglicérols y c-HDL por método enzimático en un espectrofotómetro Hitachi 920. Se agrupó la población por obesidad (> percentil 95) y sobrepeso (> percentil 85).

Resultados: Se observó un significativo incremento en las concentraciones de triacilglicérols conforme aumentó el IMC. Se mostró una relación inversamente proporcional del c-HDL con el IMC y perímetro de la cintura. Mayores concentraciones de triacilglicérols se asociaron con menores concentraciones de c-HDL.

Conclusiones: La ganancia excesiva de peso influye significativamente en las concentraciones de triacilglicérols y colesterol HDL.

PREVALENCIA DE DISLIPEMIA EN ESTUDIANTES UNIVERSITARIOS DE CIUDAD JUÁREZ

K. Carrasco Urrutia, Y. Loya Méndez y G. Reyes Leal

Ciencias Básicas. Universidad Autónoma de Ciudad Juárez. México.

La transición epidemiológica experimentada durante los últimos años en México ha traído como consecuencia el incremento en la prevalencia de enfermedades crónicas, asociadas en gran medida con la obesidad. Uno de los primeros marcadores de riesgo cardiovascular son los perfiles de lípidos séricos desfavorables. En respuesta a esto, la Universidad Autónoma de Ciudad Juárez realizó escrutinio de lípidos séricos en los estudiantes de nuevo ingreso durante el período 2005-2007, con el propósito de identificar en forma temprana sujetos de alto riesgo.

Objetivo: Determinar la prevalencia de dislipemias en estudiantes de nuevo ingreso a la UACJ.

Materiales y métodos: Se estudiaron 9.517 alumnos con edades comprendidas entre 18-20 años. Se realizó evaluación antropométrica, peso, talla e índice de masa corporal. Se extrajo muestra de sangre periférica con ayuno de 12 horas, se determinaron las concentraciones de triacilglicérols y colesterol total por métodos enzimáticos en un equipo Hitachi 920.

Resultados: La prevalencia de hipertrigliceridemia (> 150 mg/dl) fue de 18,7% y la de hipercolesterolemia (> 200 mg/dl) de 13,4%. El porcentaje de hipercolesterolemia incrementó de 11,2% (2005) a 12,3% (2006) y 17,4% (2007). La prevalencia de hipertrigliceridemia fue mayor en el 2005.

Conclusiones: El incremento en la prevalencia de dislipemias a edad temprana obliga al establecimiento de estrategias ade-

cuadas de intervención para frenar el aumento en las enfermedades cardiovasculares.

DISLIPIDEMIA INDUCIDA POR BEXAROTENO EN PACIENTES CON LINFOMA CUTÁNEO DE CÉLULAS T

C. Sánchez Juan, E. Roche, V. Alegre, R. Albalat Galera y J.C. Ferrer García

Unidad de Endocrinología y Diabetes. Departamento de Medicina. Consorcio Hospital General Universitario. Universidad de Valencia.

Introducción y objetivos: El Bexaroteno es el primer agonista selectivo del receptor retinoide X (RXR) aprobado para el tratamiento del linfoma cutáneo de células T en pacientes resistentes, al menos, a un tratamiento sistémico previo. Sin embargo, produce frecuentemente alteraciones lipídicas. Valoramos, en un grupo de pacientes con Micosis fungoide o Síndrome de Sezary tratados con bexaroteno, las posibles alteraciones lipídicas.

Pacientes y métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo de 13 pacientes (4 mujeres) tratados con bexaroteno (300 mg/m²) en el Servicio de Dermatología de nuestro Hospital entre 2003 y junio de 2006 por Micosis fungoide o Síndrome de Sezary. Analizamos las características clínicas de los pacientes, la eficacia del tratamiento y las posibles alteraciones lipídicas relacionadas con el fármaco.

Resultados: La edad media de los pacientes era de 59,53 años (28-79). El periodo medio de tratamiento de 11,3 meses pero 4 pacientes seguían con el tratamiento al finalizar el periodo de estudio. 3/13 pacientes (23,1%) lograron una remisión parcial, 4/13 (30,8%) una remisión completa, 4/13 (30,8%) permanecían estables y 2/13 (15,5%) progresaron. 3/13 casos (23,1%) fueron tratados con bexaroteno oral en monoterapia y 10/13 (76,9%) en combinación con otros fármacos (incluidos esteroides tópicos).

Las alteraciones lipídicas encontradas fueron: hipertrigliceridemia en 13/13 (100%) e hipercolesterolemia en 12/13 (92,3%). En todos los casos se inició tratamiento con estatinas y/o fenofibrato. Los pacientes que descontinuaron el tratamiento con bexaroteno volvieron a presentar cifras lipídicas similares a las previas al tratamiento.

Conclusiones: El bexaroteno es una opción terapéutica efectiva en pacientes con linfoma cutáneo de células T pero ocasiona alteraciones lipídicas que requieren tratamiento con hipolipemiantes. Estas dislipidemias deben ser tenidas en cuenta cuando se prescribe el bexaroteno.