



¿Riesgo genético de Alzheimer? Test de ApoE

¿Cuál es la importancia del Test de ApoE?

Existen factores relacionados con la edad, el medio ambiente y la genética que influyen en la aparición de la Enfermedad de Alzheimer (EA).

La mayor utilidad de la determinación de ApoE es durante el curso inicial de la enfermedad, con la aparición de trastornos cognitivos, es aquí cuando un diagnóstico preciso resulta desafiante.

En la EA familiar de comienzo temprano (5% de la población estudiada) existen tres genes importantes de herencia autosómica dominante: APP, PS1, PS2.

En la EA de comienzo tardío o esporádica (95% de la población estudiada), el gen ApoE es un factor genético de riesgo importante.

Este gen se localiza en el cromosoma 19 y posee 3 variantes: E2, E3 y E4.

El ApoE 2 parece tener un efecto protector. El ApoE 3 es el más común.

El ApoE 4 incrementa el riesgo de padecer la enfermedad y adelanta la edad de aparición de la enfermedad.

La edad, la historia familiar y la genética, no pueden ser modificadas. Pero conocer el status de ApoE en ciertos pacientes, nos da la posibilidad de elegir terapias apropiadas para cada individuo, nos permite modificar el estilo de vida, los factores de riesgo cardiovascular, la dieta, el ejercicio físico y mental, mediante acciones y cambios positivos para reducir el riesgo de EA.

Utilidad diagnóstica del Test de ApoE.

El Test de ApoE es un test de susceptibilidad, es un factor de riesgo genético, que utilizado en combinación con criterios clínicos, como complemento diagnóstico, **aumenta la especificidad del diagnóstico de EA.**

Este test se realiza con el objetivo de **identificar a aquellos individuos** con trastornos cognitivos con **mayor riesgo genético** de avanzar a Enfermedad de Alzheimer, y **tomar medidas en etapas iniciales de prevención** para intentar **retardar** el tiempo de aparición de los síntomas y **mejorar** la calidad de vida.

¿Quiénes pueden hacerse el Test de ApoE?

- Pacientes con Déficit Cognitivo Leve.
- Pacientes con Historia familiar de demencias
- Pacientes con Enfermedad de Alzheimer u otras demencias
- Pacientes con Enfermedad Cardiovascular
- Pacientes con Enfermedades Neurodegenerativas
- Pacientes con Síndrome de Down
- Pacientes con Traumatismo de cráneo
- Pacientes con Dislipemias.

Procedimiento

Se obtiene una muestra de sangre del paciente, y mediante técnicas de PCR se estudia el gen ApoE, factor de susceptibilidad genética para la Enfermedad de Alzheimer, en el **PRICAI en la Fundación Favaloro.**

El rol del paciente es simple: Dos consultas genéticas y una extracción de sangre.

Durante la primera consulta se le otorga la asesoría genética correspondiente, se le explica el procedimiento, se crea su árbol genealógico, firma un consentimiento informado y completo un cuestionario. La segunda será para la entrega de resultados La entrevista dura 45 min aproximadamente.

La extracción de sangre no requiere preparación previa. No es necesario estar en ayunas.

Para mayor información comunicarse:

Dra. Ciappa Alejandra

Consultoría genética

aciappa@favaloro.org

aciappa@neurologiacognitiva.org

Instituto de Neurología Cognitiva (INECO)

TEL: 4807-4748

Instituto de Neurociencias – Fundación Favaloro.

http://www.fundacionfavaloro.org/IN_neurociencias.htm

TEL: 43781200 int 4000/4012/4013

Servicio ADN y Patología -PRICAI

http://www.fundacionfavaloro.org/pricai_1.htm

TEL: 43781200 int 2940