



6030-287. NUEVA VARIANTE MISSENSE EN EL GEN ABCA1, P.ALA2058GLY, EN UN PACIENTE CON INFARTO DE MIOCARDIO

Ricardo Pan-Lizcano¹, Lucía Núñez¹, Pablo Piñón², Xacobe Flores², Guillermo Aldama², Ramón Calviño², Noelia Blanco-Menéndez¹, Nicolás Vázquez-González³, José Manuel Vázquez-Rodríguez³ y Manuel Hermida-Prieto¹

¹Grupo de Investigación de Cardiología, Instituto de Investigación Biomédica A Coruña (INIBIC)-CHUAC-UDC, A Coruña.²Departamento de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (CHUAC)-INIBIC, A Coruña.³Departamento de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (CHUAC)-CIBERCV, Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC), Universidade da Coruña (UDC) A Coruña.

Resumen

Introducción y objetivos: El infarto agudo de miocardio (IAM) es una compleja patología y una de las principales causas de muerte en las sociedades occidentales. Sin embargo, el conocimiento de la base genética implicada en las enfermedades isquémicas es muy limitado. Una de las principales vías metabólicas que pueden estar relacionadas con el riesgo de desarrollar eventos cardiacos implica a las proteínas que participan en la aterotrombosis.

Métodos: Se analizaron variantes genéticas en 24 genes que codifican proteínas implicadas en la vía de la aterotrombosis, mediante secuenciación masiva con la tecnología de Illumina, en 24 pacientes con IAM. La presencia de mutaciones fue confirmada mediante secuenciación directa de Sanger y se usaron los programas Pdb viewer, MutationTester, SNAP2, SIFT2, Polyphen y PhD-SNP para visualizar y para realizar las predicciones in silico del efecto de las mutaciones.

Resultados: En un paciente, se identificó la variante p.Ala2058Gly en el gen ABCA1. Este gen codifica la proteína transportadora ABC dependiente de ATP1, la cual es crucial en el paso inicial de la formación de la lipoproteína de alta densidad (HDL) y en el transporte reverso del colesterol. Todos los programas in silico de predicción sugirieron un efecto patológico de esta variante.

Conclusiones: Mutaciones en el gen ABCA1 pueden tener un papel en el desarrollo de IAM. Es importante recordar que variantes en el gen ABCA1 se habían asociado con un incremento en el riesgo de enfermedades coronarias y enfermedades isquémicas. Por tanto, se requiere estudiar las variantes en las vías de la aterosclerosis con mayor profundidad para discernir el posible papel de mutaciones en estos genes en el IAM.