



## RV-D-007 - GENÉTICA EN PACIENTES CON HIPERTRIGLICERIDEMIA GRAVE

C. Pérez López<sup>1</sup>, F. Almagro<sup>2</sup>, Á. Brea<sup>3</sup>, O. Muñíz<sup>4</sup>, L. Álvarez-Sala<sup>5</sup>, M. Sánchez-Chaparro<sup>1</sup>, M. Ariza Corbo<sup>7</sup> y P. Valdivielso Felices<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Lípidos. Hospital Virgen de la Victoria. Málaga. <sup>2</sup>Departamento de Medicina Interna. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea. Donostia-San Sebastián (Guipúzcoa). <sup>3</sup>Unidad de Lípidos. Servicio de Medicina Interna. Hospital de San Pedro. Logroño (La Rioja). <sup>4</sup>Unidad de Lípidos. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>5</sup>Unidad de Lípidos. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>7</sup>Laboratorio de Lípidos y Arteriosclerosis (CIMES). Departamento de Medicina y Dermatología. Universidad de Málaga.

### Resumen

**Objetivos:** Identificar la presencia de polimorfismos y mutaciones en el gen GPIHBP1 en una cohorte de pacientes con HTG grave.

**Material y métodos:** Se han estudiado 70 pacientes con TG > 1.000 mg/dL en alguna ocasión, procedentes de distintas Unidades de Lípidos de nuestra sociedad. Los pacientes tienen una media de edad de 47 años, un 80% son hombres, el 20% sufre DM2, el 23% padece obesidad y el 39% ha sufrido algún episodio de pancreatitis aguda. La detección de variantes genéticas se ha llevado a cabo a través del análisis de curvas de fusión de alta resolución o HRM confirmándose algunos casos por secuenciación.

**Resultados:** En el exón 1 se han detectado los polimorfismos: p.Leu4 = (rs61747644) con una frecuencia del 19,3% y p.Cys14Phe (rs11538389) con una frecuencia del 9,3%. En el exón 2 se ha identificado la variante p.Val46 = (rs11538388) con una frecuencia del 46%. No hemos encontrado variantes en el exón 3. Finalmente, un único paciente es portador de la mutación p.Gly155 = (rs139851434) en el exón 4.

**Conclusiones:** Hemos identificado tres variantes comunes y una mutación previamente descritas en bases de datos genómicas. Dos de los polimorfismos y la mutación encontrada son variantes sinónimas y únicamente el polimorfismo p.Cys14Phe provoca un cambio de aminoácido.