



NEOSCREEN
Βιθυνίας 17, 1^{ος} όροφος
Ν. Ιωνία Τ.Κ. 142 34
Τηλ. 2111826130, Fax: 2111826131
E-mail: info@neoscreengr.com
www.neoscreengr.com

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ

Όνοματεπώνυμο :

Υλικό : ΣΙΕΛΟΣ

Η.Γ. :

Υπεύθυνος Ιατρός:

Ημερ. Παραλαβής: 14-04-2011

Ημερ. Εξέτασης: 15-04-2011

Διεξήχθη απομόνωση DNA και έλεγχος καρδιαγγειακών παραγόντων με τη μεθοδολογία Real-Time PCR.

<u>Μετάλλαξη</u>	<u>Αποτέλεσμα</u>
LPA (Ile4399Meth) AspirinControl	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΟ (Ile/Ile)
KIF6 (Trp719Arg) StatinControl	ΟΜΟΖΥΓΟ (Arg/Arg)
CDKN2B-AS1 (C/G) EarlyMIcontrol	ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ (C/G)
CDKN2B-AS1 (A/G) EarlyMIcontrol	ΕΤΕΡΟΖΥΓΟ (A/G)

Ερμηνεία γονοτύπων

LPA (4399Meth)¹: Πολυμορφισμοί στον γονιδιακό τόπο του Lp(a) φαίνεται ότι προδιαθέτουν για την εκδήλωση στεφανιαίας νόσου (CHD), αγγειακής εγκεφαλικής νόσου (CVD), πρώιμης αθηροσκλήρυνσης, θρόμβωσης και εγκεφαλικού επεισοδίου. Έχει, επίσης, δειχθεί η ύπαρξη λειτουργικού συσχετισμού της παρουσίας της μετάλλαξης I4399M με τα επίπεδα Lp(a). Τα άτομα τα οποία φέρουν τον παραπάνω πολυμορφισμό παρουσιάζουν κατά 2 φορές αυξημένο κίνδυνο εκδήλωσης καρδιαγγειακής νόσου, αλλά φαίνεται ότι ωφελούνται από τη χορήγηση ασπιρίνης (100mg κάθε δεύτερη μέρα).

KIF6 (719Arg)²: Το 60% του πληθυσμού φέρει το συγκεκριμένο πολυμορφισμό του γονιδίου KIF6, ο οποίος φαίνεται ότι προδιαθέτει για την εκδήλωση εμφράγματος του μυοκαρδίου. Επιδημιολογικές μελέτες έδειξαν ότι η χορήγηση στατινών και συγκεκριμένα πραβαστατίνης ή ατορβαστατίνης σε ασθενείς οι οποίοι φέρουν το συγκεκριμένο πολυμορφισμό συνέβαλλε σε σημαντικό βαθμό στη μείωση των πιθανοτήτων εκδήλωσης καρδιαγγειακού επεισοδίου. Αντιθέτως, οι ασθενείς που δε φέρουν τον παραπάνω πολυμορφισμό (40% του πληθυσμού) δε φάνηκε να ωφελούνται από τη θεραπεία με στατίνες.

CDKN2B-AS1 (C/G) & (A/G)³: Οι συγκεκριμένοι πολυμορφισμοί που εντοπίζονται στο χρωμόσωμα 9 προδιαθέτουν για την εκδήλωση ανευρύσματος κοιλιακής αορτής καθώς και πρώιμου εμφράγματος του μυοκαρδίου. Τα άτομα τα οποία φέρουν τους παραπάνω πολυμορφισμούς φαίνεται ότι είναι πιο επιρρεπείς όσον αφορά την επανεκδήλωση εμφράγματος του μυοκαρδίου ή την προσβολή από καρδιακή ανακοπή εντός 6 μηνών από το αρχικό επεισόδιο.

1. Shiffman D, et al. Analysis of 17,576 potentially functional SNPs in three case-control studies of myocardial infarction. *PLoS ONE* 2008; 3:e2895.
2. Iakoubova, O, et al. Association of the Trp719Arg Polymorphism in KIF6 with MI and CHD in 2 Prospective Trials. The CARE and WOSCOPS Trials. *JACC*. 2008; 51(4): 435-443
3. Halgadóttir A., A Common Variant on Chromosome 9p21 Affects the Risk of Myocardial Infarction, *Science* 2007: Vol. 316 no. 5830 pp. 1491-1493

Οι παραπάνω πολυμορφισμοί έχουν προκύψει από επιδημιολογικές μελέτες. Η παρουσία ή απουσία τους δεν δικαιολογεί πάντα την ύπαρξη ή μη της νόσου.

Η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων εναπόκειται αποκλειστικά και μόνο στον θεράποντα ιατρό.

Για περισσότερες πληροφορίες επισκεφτείτε, <http://www.bhinc.com/> και <http://www.neoscreengr.com>

Δρ. Ιωάννης Α. Λουκάς, Υπεύθυνος Neoscreen