

Asociación de la variante R230C del gen ABCA1 con niveles bajos de HDL-C en población ecuatoriana

Ana Paulina Arévalo Jaramillo,⁵ Lupe Espinoza,⁵
Rooseveth Samaniego,⁵ María Teresa Tusie Luna⁶

El gen ABCA1 cumple un papel importante en la etapa inicial de la eliminación de colesterol del cuerpo a través del flujo de salida del colesterol. El polimorfismo R230C del gen ABCA1 se ha asociado significativamente con niveles bajos de HDL-C, obesidad, diabetes tipo 2 y síndrome metabólico; esta variante es aparentemente exclusiva de poblaciones indígenas de América o que desciendan de ellas. El objetivo de este proyecto es conocer la frecuencia del polimorfismo R230C en población Ecuatoriana y buscar si existe alguna asociación entre esta variante y parámetros clínicos y bioquímicos. Para lo cual, se amplificó y secuenció el exón 7 del gen ABCA1 para determinar la presencia de la variante R230C.

Inicialmente, se analizó un grupo de 103 individuos de la población indígena de Saraguro en la que se encontró la variante R230C en un 29.1% de los individuos, el alelo C230 se observó con una frecuencia de 0.16, por otra parte, el polimorfismo R230C se asoció con una disminución en la concentración de HDL-C ($p = 0.016$) lo que convierte a esta variante en un factor de riesgo para el desarrollo de ciertas alteraciones metabólicas. Otro polimorfismo reportado en algunos estudios en el exón 7 del gen ABCA1 es R219K, y al parecer es más común en las poblaciones de origen asiático que en la población europea.

Este polimorfismo es considerado por algunos autores como un alelo protector, ya que se ha asociado con la disminución de los niveles de triglicéridos, ligero aumento de la concentración de HDL y una disminución en la severidad de la cardiopatía coronaria. El polimorfismo R219K se presentó en un 70.9% en la población indígena Saraguro, el alelo K219 presenta una frecuencia de 0.42 y está asociado con un ligero aumento de los niveles de HDL respecto a los valores de referencia ($p = 0.02$).

Con base a estos antecedentes se vio la necesidad de realizar también estudios de estos polimorfismos en población no indígena de Loja, analizando hasta la fecha un grupo conformado por 248 sujetos en los cuales se ha identificado el polimorfismo R230C con una frecuencia alélica de 0.07 la cual es similar a otras poblaciones mestizas de América. Esta frecuencia es menor a la encontrada en la población indígena ecuatoriana, esto puede deberse a que la frecuencia del polimorfismo tiende a disminuir con el mestizaje. Por otro lado el polimorfismo R219K presentó una frecuencia alélica de 0.39 en la población no indígena de Loja.

5 Universidad Técnica Particular de Loja, Centro de Biología Celular y Molecular, Ecuador.

6 Centro de Biología y Medicina Genómica del Instituto de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, México.