

Conjunto de Cebadores, Sondas, Procedimiento y Kit para el Genotipado del Polimorfismo Genético S447X del Gen LPL



Resumen:

El enzima *LPL* (lipasa lipoprotéica) juega un papel clave en el metabolismo lipídico ya que hidroliza el grueso de triglicéridos presentes en el corazón de quilomicrones y lipoproteínas de muy baja densidad (*VLDL*) que circulan en plasma. Diferentes estudios han demostrado la implicación del gen en cuestión en el desarrollo de la arteriosclerosis y la aparición de distintas dislipemias de base genética. De las variantes descritas en el gen, el polimorfismo *S447X* se ha asociado a menores niveles de triglicéridos y mayores concentraciones de colesterol *HDL* y por tanto a un efecto protector frente a arteriosclerosis y síndrome metabólico. No obstante, los métodos de genotipado conocidos presentan una serie de inconvenientes que son parcial o completamente solventados por la presente invención, referida a un conjunto de cebadores, sondas, procedimiento y kit para el genotipado del polimorfismo genético *S447X* del gen *LPL*.

El fundamento básico de la presente invención consiste en una única reacción de PCR en la que se aprovecha la actividad 5' exonucleasa del enzima Taq polimerasa. En la reacción de PCR están presentes cuatro oligonucleótidos: dos cebadores específicos que flaquean el polimorfismo de interés y dos sondas lineales fluorogénicas, específicas de cada alelo. Estas sondas están marcadas en el extremo 5' con un fluorocromo de referencia, distinto para cada sonda, y una molécula extintora en el 3'. Cuando las sondas están intactas, la señal emitida por la excitación del fluorocromo de referencia es captada por la molécula extintora, debido a la proximidad física entre ambas, y por tanto no se detecta. La señal fluorescente, diferente para cada alelo, sí se detecta cuando la sonda hibrida con el alelo totalmente complementario y se libera el fluorocromo de referencia, por la actividad 5'→3' exonucleasa de la polimerasa, durante los ciclos de la reacción de PCR.

APLICACIONES

Los polimorfismos genéticos de un solo nucleótido (en inglés *single nucleotide polymorphisms* o *SNPs*) son la forma más frecuente de variación que se puede encontrar en el genoma humano. El estudio de la variabilidad genética tiene repercusión biosanitaria puesto que el papel que se atribuye a los SNPs es, junto con distintos factores ambientales, de moduladores de la susceptibilidad individual a padecer la mayoría de las enfermedades comunes (hipertensión, diabetes, obesidad, arteriosclerosis...). De este modo, el desarrollo de las técnicas de genotipado es un tema en auge actualmente y es el campo en el que se encuadra la invención.

VENTAJA COMPETITIVA

Las principales ventajas de la presente invención son:

Gran rapidez que permite el genotipado a gran escala ya que la reacción de PCR y la detección de la señal fluorescente son simultáneas.

Asignación de genotipos automatizada y obtenible de forma inmediata al finalizar la reacción.

Gran sensibilidad que permite genotipar muestras empleando concentraciones muy bajas de ADN.

Menor riesgo de contaminación al tratarse de un ensayo homogéneo.

Palabras clave: cebadores, Gen *LPL*, Genotipado, Kit, Polimorfismo Genético *S447X*, procedimiento, sondas

Sectores de aplicación: Salud

Área tecnológica: Ciencias y Tecnologías de la Salud

Estado: published

Inventores: Ariza Corbo, María José Rioja Villodres, José Valdivielso Felices, Pedro Sánchez Chaparro, Miguel Ángel González Santos, Pedro

Licenciada: No

Contacto [Solicitar más información de Conjunto de Cebadores, Sondas, Procedimiento y Kit para el Genotipado del Polimorfismo Genético S447X del Gen LPL](#)