

# ADGen

## Evaluación genética de predisposición a la enfermedad de Alzheimer



La Enfermedad de Alzheimer (EA) es una enfermedad neurológica progresiva e irreversible, que se manifiesta con deterioro cognitivo y trastornos conductuales. La EA es la forma más común de demencia progresiva, que afecta al 5-10% de la población por encima de los 65 años y su prevalencia aumenta exponencialmente con la edad, por lo que en la actualidad constituye un problema sanitario importante en los países occidentales.

### Clasificación y factores de riesgo

La EA puede clasificarse en función de la edad en el momento de su aparición (antes o después de los 55-60 años) en precoz o tardía o en función de la ausencia o presencia de agregación familiar.

La forma más común es la de aparición tardía, con o sin agregación familiar, que ocurre en aproximadamente el 90% de los casos. Entre los casos de aparición tardía en el 30-40% existe agregación familiar.



Un familiar afectado por EA constituye un factor de riesgo importante en el desarrollo de la enfermedad.

La EA es una alteración compleja en la que intervienen múltiples factores. Algunos de los elementos que pueden aumentar las probabilidades de padecer esta patología aparte de la edad y el factor genético son el uso de pesticidas, hipertensión arterial entre los 40-64 años de edad, niveles elevados de homocisteína, ser fumador activo, etc.

### El análisis ADGen

El análisis **ADGen** es un perfil genético que analiza 5 genes relacionados con el desarrollo de la patología, posibilitando el diagnóstico precoz de la EA.

### Base científica

Se analizan variantes de riesgo en 5 genes asociados con el desarrollo de la enfermedad, tanto con la de aparición tardía como de la de aparición precoz. Los genes estudiados son:

|       |                  |
|-------|------------------|
| Apo E | Aparición tardía |
| PSEN1 | Aparición precoz |
| PSEN2 | Aparición precoz |
| APP   | Aparición precoz |
| A2M   | Ambas            |

Estos genes y sus variantes analizadas han sido ampliamente recogidos en diversas bases de datos y publicaciones científicas.

El análisis se realiza a través de distintas técnicas de amplificación y secuenciación del ADN del paciente.

### Beneficios de ADGen

La realización de la prueba permite:

- En aquellos pacientes que presenten variantes relacionadas con un aumento de la susceptibilidad, será posible realizar un mayor control médico.
- En los familiares de los individuos en los que se determine una variante de riesgo, será posible a su vez, determinar si son portadores de dicha variante.

### Indicaciones

El análisis **ADGen** está especialmente indicado en:

- Pacientes con antecedentes familiares de la enfermedad
- Pacientes con alteraciones cognitivas leves o moderadas, que deseen determinar su riesgo genético
- Pacientes sin síntomas que deseen determinar su riesgo genético

### Requisitos

No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

**Muestra:** 2 tubos de 3 ml de sangre total EDTA o 4 torundas de raspado bucal (código LD3097).

**Documentación:** Peticionario general y consentimiento informado pruebas genéticas.