

CASO CLINICO 3

HISTORIA CLÍNICA

Mujer de 45 años, con obesidad tipo androide, centrípeta.

Refiere que no hace ejercicio, toma comida basura, fuma, y bebe una cerveza y una copa de vino al día.

Ha sido una niña normopeso, en la adolescencia engordó 10 kilos y después de los 2 embarazos ha cogido otros 10 kilos.

Nota retención de líquidos, y dolor en piernas, nota que ha perdido la cintura.

Nota falta de atención y lentitud en comprender los deberes de sus hijos

Nunca ha ido al médico y decide venir para adelgazar

HISTORIA RECIENTE:

Actualmente no se siente bien

Está desanimada, trabaja mucho y no le da tiempo a comer y llega con mucha ansiedad a casa, pica bollería y lo que encuentra, más dulce que salado.

Peso:88 kg

Talla: 158 cm

IMC: 35,3

Impedanciometría: Grasa: 36% (31,7 Kg).

T/A: 15/9

ESTUDIO GENÉTICO

Se realizó mediante la extracción de ADN de una muestra de mucosa bucal en torunda, su amplificación con PCR y su análisis mediante técnicas de biología molecular. Se estudiaron 21 genes. El resultado del estudio genético se presenta en la tabla 1.

GEN	VARIANTE ANALIZADA	GENOTIPO PACIENTE	ASOCIADO A:
MC4R	rs17782313T>C	TT	
MTHFR	c.1286A>C (1298A>C)	AA	
FTO	c.46-23525T>A	TT	
MTHFR	c.665C>T (677C>T)	CT	Disminución de la actividad de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa.
FABP2	c.163A>G (p.T55A)	GA	Resistencia a la insulina y riesgo de aterosclerosis.
BDNF	c.196G>A (p.Val66Met)	GG	



UCP1	c.-3826A>G	GG	Conjuntamente con la variante R64 del gen ADR-B3, tendencia a la ganancia de peso en la vida adulta.
ADIPOQ	c.214+62G>T	TT	Resistencia a la insulina y riesgo de enfermedad coronaria.
APOE	*E3/*E4	E4/E4	Mayor riesgo de hipercolesterolemia y enfermedad isquémica cardíaca.
UCP3	c.-2078C>T	CC	
ADRB2	c.79G>C (p.Q27E)	CC	
PAI1	c.-675_4G/5G	4G/5G	Favorecimiento de la formación de placas ateroscleróticas y la reducción de la fibrinólisis, responsables del infarto agudo de miocardio.
ADRB3	c.190T>C (p.W64R)	TT	
IRS1	c.2911G>A (p.Gly971Arg)	GG	
PPARG	c.34C>G (p.P12A)	CC	Genotipo ancestral no adaptado a los hábitos de ingesta actuales. Riesgo incrementado de resistencia a la insulina, diabetes y obesidad.
NOS3	c.894T>G (p.Asp298Glu)	TG	Mayor incidencia de hipertensión esencial y riesgo independiente aumentado de enfermedad arterial coronaria (EAC).
ACE	IVS16-407ins(289nt)	ID	Incremento del peso corporal y de la presión sanguínea.
IL1B	c.315C>T	CC	Aumento de masa grasa total. Alteración de la función inmune de IL-1 y desarrollo de obesidad.
IL1RN	IVS4-515ins(86nt)	*4	
IL6	c.116-121C>G	CG	
GNB3	c.825C>T	CT	Mayor índice de masa corporal (IMC) y mayor riesgo de progresión hacia una hipertensión más severa.
TNFa	c.-175-313G>A	GG	

Tabla 1. Resultados del estudio genético realizado a la paciente

RESULTADO

Resultado: Carga genética muy alta

Según los resultados obtenidos en este análisis, se puede concluir lo siguiente:

- Buen control de la ingesta y cierta protección frente al estrés.
- Control de termogénesis aceptable y buen metabolismo basal.
- Perfil inflamatorio moderado bajo.

Riesgo de Resistencia a la insulina y Diabetes tipo II, moderado alto.



Con respecto al grupo de Riesgo cardiometabólico (GNB3, MTHFR (2), APOE, PAI1, NOS3) el paciente presenta 5 de 6 polimorfismos ahorradores 1 homocigosis (APOE) y 4 en heterocigosis (GNB3, MTHFR(2), PAI1, NOS3). El paciente presenta un riesgo cardiometabólico moderado alto.

Con respecto al grupo de Hipertensión arterial (ADRB2, ADRB3, GNB3, ACE) el paciente presenta 2 de 4 polimorfismos ahorradores 2 en heterocigosis (GNB3, ACE). El paciente presenta un riesgo hipertensión moderado

Con respecto al grupo de Demencia senil y Enfermedad de Alzheimer (FTO, APOE, PAI1, NOS3, IL6, ACE) el paciente presenta 5 de 6 polimorfismos alterados 3 en heterocigosis (PAI1, NOS3, IL6), 1 en homocigosis (APOE 4) y ACE (ID) que hace sinergia con APOE 4. El paciente presenta un riesgo elevado.

Es importante instaurar tratamiento con atorvastatina, e hipolipemiantes muy prematuramente para neutralizar el efecto del APOE 4.

EVOLUCIÓN

Es pronto para evaluar la importancia de la intervención prematura en este tipo de pacientes, lo importante es que gracias al estudio genético para control de obesidad, nos hemos encontrado que lo importante era el control cardiometabólico.

Fue difícil transmitir la información al paciente, sin asustarla pero que comprendiera la importancia de seguir las instrucciones de medicación y dieta de forma rigurosa.

Actualmente ha bajado de peso, los niveles de tensión arterial son normales.