

## GENÉTICA DE LOS TRASTORNOS LIPÍDICOS

**Ana Cecilia Cepeda Nieto**  
**Mauricio A. Salinas Santander**  
**Anely Andrea Lara Flores**

El colesterol y los triglicéridos son los lípidos del plasma con mayor relevancia clínica. El colesterol, en particular, ha sido la piedra angular de diversas investigaciones debido a sus importantes funciones (Vance, 2000) como por ejemplo, ser un componente estructural de membranas celulares; ser precursor de hormonas esteroideas, vitamina D, oxisteroides y ácidos biliares, los cuales activan receptores hormonales nucleares involucrados en el metabolismo de esteroles; y por último ser requerido para la activación de Sonic hedgehog, una proteína involucrada en el desarrollo del procéncéfalo (Parisi, 1998).

El colesterol y los triglicéridos son transportados, a través del plasma, desde sus sitios de síntesis y absorción hacia los sitios de consumo, por macromoléculas estéricas denominadas lipoproteínas. Las lipoproteínas transportan además, fosfolípidos, ésteres de colesterol, antioxidantes y vitaminas liposolubles. Las principales lipoproteínas que acarrean triglicéridos son los quilomicrones y las lipoproteínas de muy baja densidad (VLDL, por sus siglas en inglés); mientras que las lipoproteínas que acarrean colesterol, son las lipoproteínas de baja densidad (LDL, por sus siglas en inglés) y lipoproteínas de alta densidad (HDL, por sus siglas en inglés).

Las lipoproteínas del plasma son determinantes en el desarrollo de la aterosclerosis, enfermedad cardiovascular caracterizada por el engrosamiento y pérdida de la elasticidad de la pared arterial, debido al acumulo de grasa. La causa principal de la aterosclerosis coronaria es la elevada concentración de colesterol LDL en suero. Algunos factores de riesgo para el desarrollo de la aterosclerosis, como son la dislipidemia, diabetes e hipertensión arterial, son a su vez determinados por complejos factores genéticos. Otros factores de riesgo como son el fumar, la inactividad, el estrés y las dietas, pueden modular la expresión de la susceptibilidad genética (Hegele, 2001).