

Obesidad

La obesidad es un desorden multifactorial al que contribuyen múltiples factores genéticos y ambientales, los nutrientes en particular, así como la interacción entre ellos. La obesidad es el resultado de un balance energético positivo, mantenido a lo largo del tiempo, que se caracteriza fundamentalmente por un depósito excesivo de grasa en el tejido adiposo. Está relacionada con numerosos trastornos, como complicaciones cardiovasculares, resistencia a la insulina y diabetes mellitus tipo 2, problemas osteoarticulares y cáncer. Se han descrito mutaciones en el gen de la leptina o en su receptor en cuadros de obesidad precoz en la infancia asociada con ingesta exagerada de alimentos; en algunos de estos casos el tratamiento con leptina ha mejorado considerablemente el cuadro clínico. También alteraciones en genes implicados en la vía de síntesis y actuación de la melanocortina, molécula que inhibe la ingesta alimenticia, [gen de la proopiomelanocortina (POMC), gen de la prohormona-convertisasa 1 (PC-1), gen del receptor de la melanocortina (MC4R), ...], se asocian con formas variables de obesidad. No obstante, estas formas monogénicas de obesidad son raras (menos del 5%), y la mayoría de los cuadros clínicos se asocian a una herencia de carácter poligénico o multifactorial que de alguna forma controla la evolución del ser humano desde la delgadez al sobrepeso. Estos genes de susceptibilidad o riesgo no están totalmente caracterizados y tampoco su mecanismo de actuación ha sido claramente definido, pero estudios en genes candidatos (en base a su papel en la homeostasis energética) o diferentes análisis completos del genoma, realizados fundamentalmente en familias o en caso/control y en diferentes poblaciones, han permitido identificar más de 400 regiones cromosómicas implicadas en la regulación de la ingesta, en el control del gasto energético o de las diferentes rutas metabólicas que potencialmente podrían estar asociadas con la obesidad, la insulinoresistencia y el síndrome metabólico.



Phone: +34 981 784 848
Fax: +34 981 784 842

Department of Clinical Genetics and Genomics
Polígono I. Bergondo
C/ Parroquia de Guísamo, Parcela A-6, Nave-F
15165 Bergondo (La Coruña) Spain.

genetica@ebiotec.com
www.ebiotec.com

I. Obesidad Monogénica

El **Gen MC4R**, codifica al receptor de melanocortina 4, que es una proteína de 322 aminoácidos, expresada abundantemente en el núcleo hipotalámico, región implicada en el control del apetito. Es un receptor de siete dominios transmembrana, acoplado a proteínas G y que actúa mediante la estimulación del agonista alfa-MSH, provocando la inhibición de la ingesta. Los efectos mediados por MC4R se corresponden con la estimulación de vías anorexigénicas y la inhibición de las rutas neuronales orexigénicas. El receptor MC4R representa el primer locus cuyas mutaciones conllevan obesidad mórbida de herencia dominante en el hombre y que suele aparecer a partir de los 5 años de edad, aunque en contraste con las mutaciones en el gen de la leptina parecen causar un síndrome de obesidad puro, sin alteraciones endocrinas ni reproductoras. Se han descrito más de 40 mutaciones en este gen siendo muchas de ellas causa de obesidad de herencia autosómica dominante.

MC4R-Obesidad Monogénica

Tipo de Alteración: Obesidad Autosómica Dominante

Enfermedad Testada: Obesidad severa antes de los 5 años

Información Técnica

Técnica Utilizada: PCR/Secuenciación

Locus/Genes: 18q22/ **MC4R**

Polimorfismos analizados: secuenciación del gen completo

Condiciones de Envío:

Tipo de Muestra: Sangre Venosa Total

Volumen: 5-10 ml

Tubo de Recogida: EDTA

Condiciones de Almacenamiento: Refrigerado, evitar congelar

Condiciones de Envío: Servicio de correo 24-horas a temperatura ambiente, vía biológica

Tiempo de la Prueba: 2 meses



Phone: +34 981 784 848
Fax: +34 981 784 842

Department of Clinical Genetics and Genomics
Polígono I. Bergondo
C/ Parroquia de Guísamo, Parcela A-6, Nave-F
15165 Bergondo (La Coruña) Spain.

genetica@ebiotec.com
www.ebiotec.com