

## KIT PARA EL GENOTIPADO DEL POLIMORFISMO GENÉTICO S447X DEL GEN LPL

### Descripción:

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.

### Etiquetas:

[Técnicas Pcr](#), [Kit De Genotipado](#), [Arteriosclerosis](#), [Genotipado](#), [Gen Lpl](#), [Polimorfismo Genético S447x](#), [Síndrome Metabólico](#)

### Sectores:

[Biotecnología](#), [Salud](#)

### Áreas:

[Ciencias de la Salud](#), [Diagnóstico](#), [Biotecnología](#), [Genética](#)



### Ventajas competitivas:

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.

### Usos y aplicaciones:

La presente tecnología tiene su utilidad para el estudio de la variabilidad genética que repercute en la mayoría de las enfermedades comunes, siendo de gran interés para el campo biomédico.

**Número de publicación patente:** ES2334543

**Titulares:** Universidad De Málaga

**Inventores:** María Jose Ariza Corbo, José Rioja Villodres, Pedro Manuel Valdivielso Felices, Miguel Angel Sanchez Chaparro, Pedro Gonzalez Santos

**Fecha de prioridad:** 22/07/2008

**Nivel de protección:** Nacional (España)

**Estado de tramitación:** Patente concedida a nivel nacional (España)

