

ACE

Descrizione analisi: DNA analisi per polimorfismo ACE

L'enzima **Angiotensin I-Converting Enzyme (ACE)** gioca un ruolo chiave nel mantenimento dell'omeostasi cardiovascolare, regolando sia la produzione del potente vaso costrittore Angiotensina II a partire da Angiotensina I, sia inattivando ormoni vaso-dilatatori quali la bradichinina.

La concentrazione dell'enzima ACE a livello plasmatico e cellulare è regolato dal corrispondente gene ACE. A livello dell'introne 16 di tale gene è presente un polimorfismo del tipo inserzione/delezione dovuta alla presenza (*allele I-insertion*) o assenza (*allele D-deletion*) di una sequenza ripetuta Alu di 287 bp.



Tale polimorfismo può produrre tre diversi genotipi:

- **II** (Inserzione in omozigosi)
- **ID** (eterozigosi per Inserzione/Delezione)
- **DD** (Delezione in omozigosi)

Molti studi hanno associato il genotipo DD con un incremento del rischio di patologie cardiovascolari, a causa di un conseguente aumento dei livelli plasmatici di ACE (doppi rispetto ai soggetti con genotipo II). Tra le conseguenze del polimorfismo ACE ci sono l'ipertensione, l'arterosclerosi, la nefropatia diabetica, l'ipertrofia ventricolare e la poliabortività. Inoltre il genotipo DD è un fattore di rischio indipendente per l'infarto del miocardio, quindi è considerato il più pericoloso dei tre genotipi.

CASI IN CUI È CONSIGLIABILE VERIFICARE LA PRESENZA DEL POLIFORMISMO DEL GENE ACE

- Malattie cardiovascolari premature
- Trombo embolismo venoso (embolismo nei polmoni, tromboflebiti)
- Familiarità nelle malattie cardiovascolari
- Prima di iniziare l'uso di contraccettivi orali
- Ripetuti aborti naturali
- Individui diabetici
- Donne con precedenti episodi di trombosi in gravidanza
- Donne aventi figli con difetti del tubo neurale



TERAPIA

I farmaci inibitori dell'ACE costituiscono un valido rimedio terapeutico nella cura dell'ipertensione arteriosa, tuttavia, il polimorfismo ACE può provocare gravi danni alla salute ed è quindi sempre auspicabile la diagnosi precoce al fine di consentire una terapia efficace. Trattandosi di una malattia determinata geneticamente, il metodo più sicuro per diagnosticarla è sicuramente quello molecolare ovvero l'analisi diretta del DNA.

DIAGNOSI DI LABORATORIO DEL POLIMORFISMO ACE

La diagnosi molecolare, sicura, rapida e non invasiva, permette di individuare l'anomalia genetica quando ancora i sintomi della malattia non sono evidenti, in modo da intervenire precocemente con adeguate terapie e ritardare così il più possibile la manifestazione clinica.

Le moderne tecniche di amplificazione del DNA consentono di ottenere una diagnosi rapida ed attendibile di questa alterazione genetica. Tale metodica garantisce l'individuazione del polimorfismo ACE mediante l'identificazione dei tre genotipi II, ID, DD, con risultati affidabili e disponibili in 24 ore.



CAMPIONI RACCOMANDATI

TIPOLOGIA	QUANTITÀ
Sangue intero in EDTA	2 ml
Spot ematico	alcune gocce
Tampone buccale	2 tamponi
DNA	2 ug

BIBLIOGRAFIA

(1) **Tanabe N, Amano S, Tatsumi K, Kominami S, Igarashi N, Shimura R, Matsubara H, Kasahara Y, Takiguchi Y, Kuriyama T.**

Angiotensin-converting enzyme gene polymorphisms and prognosis in chronic thromboembolic pulmonary hypertension

Circ J. 2006 Sep;70(9):1174-9

(2) **Dikmen M, Gunes HV, Degirmenci I, Ozdemir G, Basaran A.**

Are the angiotensin-converting enzyme gene and activity risk factors for stroke?

Arq Neuropsiquiatr. 2006 Jun;64(2A):211-6. Epub 2006 Jun 9

(3) **Sramko M, Remko M.**

Angiotensin converting enzyme inhibitors.

Ceska Slov Farm. 2006 Jul;55(4):160-7.