RESUMEN

La enfermedad de Alzheimer (EA) es una enfermedad progresiva irreversible del cerebro, de patogenia compleja. La enfermedad se caracteriza desde el punto de vista anatómico, por pérdida de neuronas y sinapsis, presencia de placas seniles, ovillos neurofibrilares y de degeneración neurofibrilar. En este estudio, se analizaron las frecuencias de los polimorfismos de *Ala-73Thr* (G>A) en el gen CST3 y *Ala-224Val* (C>T) en el gen CTSD mediante PCR-RFLP e *Ile-58Thr* (T>C) *y Ala-9Val* (T>C) en el gen MnSOD mediante secuenciación automática, y su asociación con la enfermedad de Alzheimer en pacientes del Hospital Andrade Marín (HCAM) en Ecuador. Se analizaron muestras de sangre de 56 individuos afectos de EA del Servicio de Neurología del HCAM y 55 individuos controles asintomáticos. Los resultados de los genotipos obtenidos mediante la técnica PCR-RFLP y secuenciación automática fueron analizados con el programa SSPS v.17. El polimorfismo (T>C) de *Ile-58Thr* no presentó relación con la enfermedad ya que no se encontraron variantes polimórficas. Al realizar el cálculo de Hardy Weinberg y el análisis de Chi-cuadrado se mostró que al comparar la población afecta con los controles para *Ala-73Thr* (G>A) existieron diferencias estadísticamente significativas y adicionalmente que esta población no estaba en equilibrio. Para *Ala-9Val* (T>C) no existieron diferencias estadísticas significativas y la población mostraba equilibrio. Estas dos variantes no mostraron relación con la enfermedad, lo que fue comprobado también con el análisis de *Odds* ratio. Por otro lado, el polimorfismo *Ala-224Val* (C>T) mostró ser importante en los tres análisis; el homocigoto raro TT presentó un valor significativo OR de 9, es decir, que un portador que posea el genotipo TT tiene 9 veces más riesgo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer que un portador homocigoto CC normal.