LABOR Schenk/Ansorge

Hyperlipoproteinämie-Lp (a), familiäre im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Lipoprotein(a) ist ein unabhängiger kardiovaskulärer Risikofaktor und spielt bei der Entstehung und dem Fortschreiten atherosklerotischer Gefäßkomplikationen eine kausale Rolle. Die Lp(a)-Hyperlipoproteinämie (HLP) in Verbindung mit einer Gefäßerkrankung, die sich trotz effektiver Behandlung aller weiteren kardiovaskulären Risikofaktoren progredient darstellt, wurde 2008 als Indikation zur Lipidapharese anerkannt. Bei 95,3% aller Patienten fand sich mindestens eine kleine Apo(a)-Isoform im Plasma, die mit erhöhtem kardiovaskulärem Risiko verknüpft ist. Die Häufigkeit der durch die beiden SNPs rs 3798220/ 10455875 markierten Hochrisiko-Allele von LPA ist erhöht und bei ca. 2/3 der Patienten mit kleinen Lp(a) Isoformen läßt sich mindestens eines der beiden Allele nachweisen.

Lp(a)-Plasmaspiegel ab 30 mg/dl sind mit einem steigenden kardiovaskulären Risiko verbunden und gelten als erhöht. Das LP(a)-vermittelte Risiko für Gefäßerkrankungen wird durch das Zusammenspiel mit weiteren Risikofaktoren verstärkt. Oberhalb der 90. Perzentile des Lp(a)`s bestand ein 3- bis 4-fach höheres Risiko für das Auftreten eines Myokardinfarktes. Männliche Personen mit hohem Lipoprotein(a) und weiteren kardiovaskulären Risikofaktoren wiesen ein 10-Jahres-Risiko von 35% auf. Die Plasmaspiegel von Lipoprotein(a) sind überwiegend genetisch determiniert und daher sehr stabil; die genetische Abklärung beider Hauptrisikoallele ist bei 2maligem Nachweis erhöhter Lp(a)-Werte sinnvoll.

Beurteilung

Nach der DNA-Extraktion aus EDTA-Blut,werden die genomischen Bereiche beider Genvarianten (rs3798220/ 10455875) mittels PCR und Sequenzierung analysiert.

Sonstiges

Methode	PCR
Kurzbezeichnung	HLP
Präanalytik	**Einwilligungserklärung (s.u.) des Patienten zur Durchführung einer genetischen Untersuchung ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.**
Aufbewahrung	Raumtemperatur (18-22°C)
Volumen	2 ml

Stand: 01.03.2018

nicht akkreditiertes Verfahre