LABOR Schenk/Ansorge

Apo E Genotypisierung im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Apolipoprotein E (APOE-Gen) ist ein Glykoprotein, welches hauptsächlich in der Leber aber auch im Gehirn synthetisiert wird. Funktionell ist es in den Metabolismus Triglycerid-reicher Lipoproteine (Chylomikronen und VLDL) und der High density Lipoproteine (HDL) involviert. Des Weiteren ist ApoE ein wesentlicher Regulationsfaktor der Cholesterolhomeostase des Gehirns und verantwortlich für die Mobilisierung des Cholesterols während neuronaler Umbauprozesse. Zwei Genvarianten des APOE-Gens (OMIM_GG Kode: 107741) führen zu Aminosäuresubstitutionen an den Positionen p.Cys112Arg (rs429358) und p.Arg158Cys (rs7412), wodurch die drei Allele ApoE2, ApoE3 (Wildtyp) und ApoE4 entstehen Die verschiedenen Allele haben folgende Häufigkeiten: Genotyp 3-3: 60%, 3-4: 23%, 4-4: 2%, 2-3: 12%, 2-2: 1%, 2-4: 2%. ApoE4 ist ein Risikofaktor für (I) die Spätform („late-onset“) der Alzheimer Erkrankung mit erhöhten relativen Risiken von 4-12fach; OMIM_GP: Kode: 104310), (II) Atherosklerose sowie Hypercholesterinämie (OMIM_GP Kode: 143890) und LPA-assoziierte Glomerulopathie (OMIM_GP Kode: 611771). Apo E2 ist mit Remnant-Akkumulation und Ausprägung einer alimentären Lipämie assoziiert; ApoE2-2 verursacht eine alimentäre Dysbetalipoproteinämie.

Die Allele des APOE-Gens stellen Suszeptibilitätsfaktoren dar, die das Risiko für eine klinische Manifestation erhöhen aber alleinig weder ausreichend noch notwendig für die Erkrankung sind. Daher sollten die Analysen nur bei klinischer Indikation des Patienten und nicht als „Screening“ erfolgen. Mögliche Indikationen sind:

- Verdacht auf Typ III Hyperlipoproteinämie bzw. positive Familienanamnese
- Hypercholesterinämie unklarer Genese bzw. positive Familienanamnese
- Prädisposition für Arteriosklerose (z.B. bei koronare Herzerkrankung im jungen Lebensalter)
- positive Familienanamnese für M. Alzheimer

Beurteilung

Homozygotie für Apo E2 (E2/E2) verbunden mit gemischter Hyperlipoproteinämie und erhöhte VLDL-Partikeln / Lipidelektrophorese ist beweisend für Typ III-HLP.

Ergebnis: Nachweis der ApoE-Genotypen

Sonstiges

Methode	PCR
Kurzbezeichnung	Apo E
Synonyme	Apolipoprotein E
Präanalytik	**Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt. Die Bestimmung erfolgt nicht, wenn keine Einwilligungserklärung vorliegt!**
Aufbewahrung	Raumtemperatur
Volumen	2 ml

Stand: 21.03.2019

nicht akkreditiertes Verfahre