

### Messgröße:

ApoE-Genotyp

### Beschreibung, Pathophysiologie:

Apolipoprotein E (Apo E) vermittelt die Aufnahme von Chylomikronen-Remnants und LDL-Remnants in die Leber und ist an der Transformation der LDL-Partikel beteiligt. ApoE ist ein Ligand für den LDL-Rezeptor, die Bindung von ApoE an den LDL-Rezeptor ist ein wesentlicher Mechanismus zur Entfernung der Remnants aus der Zirkulation.

ApoE weist einen genetischen Polymorphismus auf, die drei Allele  $\epsilon_2$ ,  $\epsilon_3$  und  $\epsilon_4$  kodieren die Phänotypen Apo E 2/2, Apo E 2/3, Apo E 2/4, Apo E 3/3, Apo E 3/4, Apo E 4/4.

Der Apo E Genotyp  $\epsilon_3/\epsilon_3$  liegt bei der Mehrzahl der Bevölkerung vor.

Der Apo E Genotyp  $\epsilon_2/\epsilon_2$  liegt bei über 90% der Patienten mit Hyperlipoproteinämie Typ III vor.

Die Genotypen ApoE  $\epsilon_4/\epsilon_4$  und ApoE  $\epsilon_3/\epsilon_4$  werden mit einer erhöhten Wahrscheinlichkeit in Verbindung gebracht, jünger an Alzheimer-Demenz zu erkranken. Der Genotyp ApoE  $\epsilon_2/\epsilon_3$  wird dagegen mit einem verminderten Risiko für Alzheimer-Krankheit in Zusammenhang gebracht.

### Indikation:

V.a. Hyperlipoproteinämie Typ III

Abschätzung des (genetisch bedingten) Alzheimer- und Arteriosklerose-Risikos

### Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

Detaillierte Informationen siehe unter [Präanalytik/Entnahmesystem](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.

#### [Einverständniserklärung \(Formular auf Homepage\)](#)

Die Zentrale Einrichtung Klinische Chemie erbittet vom Einsender eine Einverständniserklärung für die molekulargenetische Analytik gemäß dem Gendiagnostikgesetz vom 2009/2019. Die Analytik wird nur durchgeführt, wenn eine vollständig ausgefüllte Einverständniserklärung vorliegt.

Falls keine Einverständniserklärung vorliegt, wird der Einsender über einen Textbaustein informiert, dass keine Analytik erfolgen kann:

„Gemäß Gendiagnostikgesetz darf eine Mutationsanalytik erst nach Vorliegen einer Einverständniserklärung durchgeführt werden.“ (nähere Informationen siehe Homepage der ZE Klin. Chemie).“

### Probenmaterial:

Humane Patienten-DNA, gewonnen aus EDTA-Vollblut, bzw. EDTA-Vollblut für Direktverfahren.

### Einflussfaktoren:

keine

### Störfaktoren:

Hohe Heparin-Konzentrationen können die Polymerasekettenreaktion inhibieren, im Extremfall resultiert kein Amplifikat.

**Einheit:**

entfällt

Umrechnung: -

**Referenzbereiche/Zielbereiche:**

Erwartete Ergebnisse:

- $\epsilon_3/\epsilon_3$
- $\epsilon_2/\epsilon_3$
- $\epsilon_3/\epsilon_4$
- $\epsilon_2/\epsilon_4$  (Bei diesem Ergebnis könnte es sich theoretisch auch um den Genotyp ApoE  $\epsilon_3r/\epsilon_3$  handeln. Aufgrund der sehr geringen Verbreitung des  $\epsilon_3r$ -Allels ist dieser Fall jedoch äußerst unwahrscheinlich.)
- $\epsilon_4/\epsilon_4$
- $\epsilon_2/\epsilon_2$
- $\epsilon_3r/\epsilon_3r$
- $\epsilon_2/\epsilon_3r$
- $\epsilon_3r/\epsilon_4$

**Methode/Messverfahren/Gerät:**

Amplifikation eines DNA-Fragments mittels geeigneter Primer durch die Polymerase-Kettenreaktion im Thermocycler, anschließend Hybridisierung an korrespondierenden Microarray-Spots und nach mehreren Waschschritten Detektion über einen Microarray Scanner der Firma Euroimmun.

Akkreditiert: ja

Kalibration/Rückführbarkeit: -

**Analysenfrequenz:**

Messung nach Bedarf

**Literatur:**

Packungsbeilage Testkit (Fa. Euroimmun)  
 Labor- und Diagnose, L. Thomas 8. Auflage 2012, S. 274

**Neueinführung ab:**

entfällt

**Haftungsausschluss**

Jegliche Informationen wurden und werden vor ihrer Veröffentlichung mit äußerster Sorgfalt überprüft. Es wird jedoch keinerlei Gewähr für die Aktualität, Korrektheit, sachliche Richtigkeit, Vollständigkeit oder Qualität der bereitgestellten Informationen übernommen. Haftungsansprüche welche sich auf Schäden materieller oder ideeller Art beziehen, die durch die Nutzung oder Nichtnutzung der dargebotenen Informationen bzw. durch die Nutzung fehlerhafter und unvollständiger Informationen verursacht wurden, sind grundsätzlich ausgeschlossen, sofern nachweislich kein vorsätzliches oder grob fahrlässiges Verschulden vorliegt. Die Verwendung und Nutzung der Zusammenstellungen liegt daher alleine im Verantwortungsbereich des Nutzers/der Nutzerin, welche/r das Universitätsklinikum Ulm AGR gegenüber Ansprüchen Dritter schad- und klaglos halten wird (Haftungsfreistellung). Alle Veröffentlichungen sind freibleibend und unverbindlich. Es wird ausdrücklich vorbehalten, Teile der Veröffentlichung oder die gesamte Veröffentlichung ohne gesonderte Ankündigung zu verändern, zu ergänzen, zu löschen oder die Veröffentlichung zeitweise oder endgültig einzustellen.