

Messgröße:

ApoE-Genotyp

Beschreibung, Pathophysiologie:

Apolipoprotein E, kurz Apo E, wird hauptsächlich in der Leber gebildet und ist u.a. in Chylomikronen sowie den Lipoproteinen VLDL und HDL enthalten. Apo E vermittelt die Aufnahme von Remnants der Chylomikronen und von VLDL-Remnants in die Leber und ist an der Transformation in LDL-Partikel beteiligt. Apo E ist ein Ligand des LDL-Rezeptors.

Apo E weist einen genetischen Polymorphismus auf, die drei Allele ϵ_2 , ϵ_3 und ϵ_4 kodieren für 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 APOE Genotyp ϵ_3/ϵ_3 liegt bei der Mehrzahl der Bevölkerung vor.

Der APOE Genotyp ϵ_2/ϵ_2 liegt bei über 90% der Patienten mit Hyperlipoproteinämie Typ III vor.

Die Genotypen APOE ϵ_4/ϵ_4 , APOE ϵ_3/ϵ_4 und APOE ϵ_2/ϵ_4 werden mit einer erhöhten Wahrscheinlichkeit in Verbindung gebracht, an Alzheimer-Demenz zu erkranken. Die Genotypen APOE ϵ_2/ϵ_2 und APOE ϵ_2/ϵ_3 werden dagegen mit einem verminderten Risiko für eine Alzheimer-Demenz 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 2009/2021. 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:

EDTA-Vollblut

Einflussfaktoren:

keine

Störfaktoren:

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

Einheit:

entfällt

Umrechnung: -

Referenzbereiche/Zielbereiche:

Erwartete Ergebnisse:

- ϵ_3/ϵ_3
- ϵ_2/ϵ_3
- ϵ_3/ϵ_4
- ϵ_2/ϵ_4 (Bei diesem Ergebnis könnte es sich theoretisch auch um den Genotyp ApoE ϵ_3r/ϵ_3 handeln. Aufgrund der sehr geringen Verbreitung des ϵ_3r -Allels ist dieser Fall jedoch äußerst unwahrscheinlich.)
- ϵ_4/ϵ_4
- ϵ_2/ϵ_2
- ϵ_3r/ϵ_3r
- ϵ_2/ϵ_3r
- ϵ_3r/ϵ_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

Rückführbarkeit/Referenzsequenzen:

Position 112: rs429358

Position 158: rs7412

Analysenfrequenz:

Messung ca. alle 14 Tage

Literatur:

Packungsbeilage Testkit (Fa. Euroimmun)

Labor- und Diagnose, L. Thomas 2024

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.