

Molekulárně-genetické vyšetření Apo E (alely E2/E3/E4)



Apolipoprotein E (ApoE) tvoří hlavní apoprotein chylomikronů a VLDLs (Very Low Density Lipoproteins) a váže se na specifický receptor na jaterních a periferních buňkách. ApoE je polymorfní protein, který má tři hlavní izoformy: alely E2, E3 a E4. Alela E3 je klasickou funkční izoformou. Alela ApoE-E4 je spojena s vyšším rizikem vzniku kardiovaskulárních onemocnění včetně infarktu myokardu, Alzheimerovou chorobou a zhoršenými kognitivními funkcemi, především u kuřáků.

Nositelé alely E4 mají celkově vyšší hladiny LDL cholesterolu a triacylglycerolů (TAG). Forma ApoE-E2 má sníženou afinitu k LDL receptoru a je asociována se sníženým rizikem kardiovaskulárních onemocnění.

U malého procenta homozygotů E2/E2 se naopak může vyvinout hyperlipoproteinémie III.

Jak postupovat při provedení testu

- V případě zájmu o provedení testu vyplňte žádanku na genetickou konzultaci v ambulanci Lékařské genetiky Prediko, s.r.o.
- Po provedení genetické konzultace bude genetikem indikováno provedení laboratorního vyšetření.
- Toto laboratorní vyšetření nejde do vyžádané péče odesílajícího lékaře.

PREDIKO s.r.o.

centrum prenatální diagnostiky a genetiky

www.prediko.cz

Indikace vyšetření

- při časném nebo nejasném rozvoji poruch paměti
- u pozitivní rodinné anamnézy stran výskytu Alzheimerovy demence
- při neobvyklých poruchách lipidového metabolismu (nevysvětlitelně vysoké koncentrace TC a TAG, s podobnou koncentrací TAG jako celkový cholesterol při poměrně normálním nebo nízkém LDL) zejm. v kombinaci s již přítomnými facetami metabolického syndromu, hypotyreózou, menopauzou, alkoholismem či CKD
- při klinické manifestaci hypercholesterolemie s rozvojem xantomů
- při časných projevech aterosklerózy

Klinický význam výsledků

- určuje (zvýšené, běžné či naopak snížené) genetické riziko rozvoje Alzheimerovy demence
- upřesňuje riziko rozvoje kardiometabolického syndromu, aterosklerózy a jejich komplikací (ICHM, ICHS, ICHDKK)
- pomáhá stanovit míru razance v diagnostice (frekvence kontrol lipidogramu) a potřebu důrazu na preventivní (faktory životního stylu) a léčebná opatření při přítomnosti rizikových alel

Naše centrum poskytuje pro danou problematiku odborné genetické poradenství vč. stanovení míry rizikovosti nositele příslušných alel a konkrétních doporučení pro úpravu medikace a faktorů životního stylu (včetně diety, užívání potravinových suplementů, pohybových a mentálních aktivit)