



DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, c/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: alfred.schoeller@dcwv.at, website: www.dcwv.at

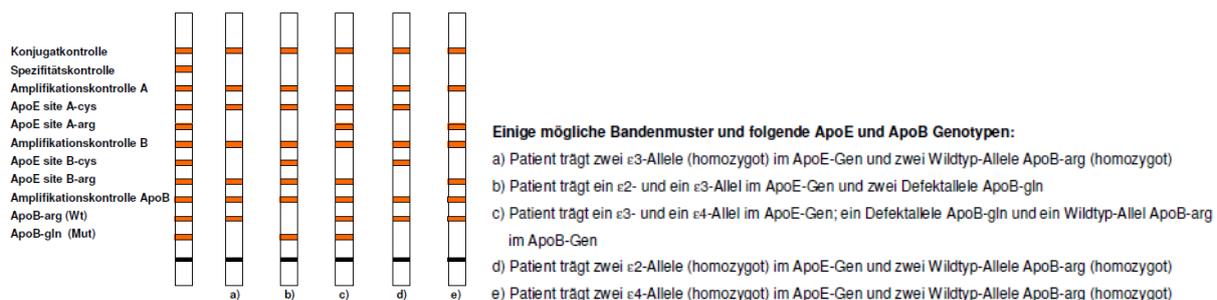
Familiäre Hyperlipoproteinämie (APOB100 R3500Q)

Indikation: Verdacht auf familiäre Hyperlipoproteinämie (HLP Typ 2 nach Frederickson) bei erhöhtem Serum-Cholesterin und LDL-Cholesterin, Abgrenzung zur familiären Hypercholesterinämie (LDL-Rezeptor-Defekt), Ausschluss einer sekundären Hyperlipoproteinämie durch andere Grunderkrankungen

Einsendematerial: EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

Testprinzip: Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

Spezifität und Sensitivität: IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Sensitivitätskontrolle. Detektiert die Mutation **Arg3500Gln (R3500Q)** im ApolipoproteinB100 Gen, welches sich auf Chromosom 2p24 befindet (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/107730>).



Interpretation: Der Nachweis eines heterozygoten APOB100R3500Q Gendefekts (Homozygotie ist extrem selten) indiziert ein stark erhöhtes Risiko für eine Hypercholesterinämie und für eine Atherosklerose (Träger älter als 50 Jahre entwickeln häufig eine koronare Herzerkrankung – ca. 40% der Männer und ca. 20% der Frauen).

Genetik: Die Häufigkeit des autosomal dominanten, familiären ApoB-100-Defekts ist mit 1 : 500 bis 1 : 700 vergleichbar der familiären, durch einen LDL-Rezeptordefekt bedingten Hypercholesterinämie. http://en.wikipedia.org/wiki/Apolipoprotein_B , <http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=APOB>

Medinfo: <http://en.wikipedia.org/wiki/Hyperlipidemia>

Literatur:

Soutar AK, Naoumova RP (2007) Mechanisms of disease: genetic causes of familial hypercholesterolemia. Nat Clin Pract Cardiovasc Med 4:214-25 (<http://www.saa.sk/FHreview.pdf>).
Varret M, Abifadel M, Rabès JP, Boileau C (2008) Genetic heterogeneity of autosomal dominant hypercholesterolemia. Clin Genet 73:1-13. erstellt, validiert und freigegeben von: Dr. Alfred Schöller am 30. 08. 2010