

## 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](mailto:alfred.schoeller@dcwv.at), website: [www.dcwv.at](http://www.dcwv.at)

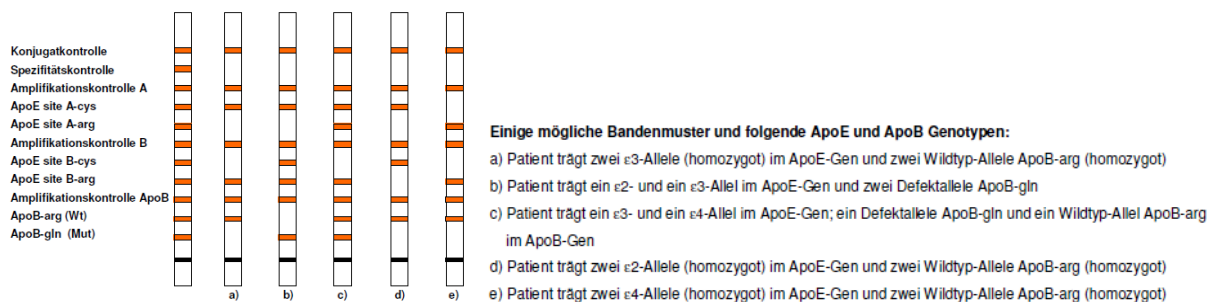
### Familiäre Hyperlipoproteinämie Typ 3 (APOE $\epsilon$ 2, $\epsilon$ 3, $\epsilon$ 4 Allele)

**Indikation:** Verdacht auf familiäre Hyperlipoproteinämie (HLP Typ 3 nach Frederickson) bei erhöhtem Serum-Cholesterin- und Triglyceridspiegel, familiäre Häufung von arteriellen Gefäßerkrankungen

**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. Die Allele  $\epsilon$ 2,  $\epsilon$ 3 und  $\epsilon$ 4 im ApoE-Gen kodieren für die Protein-Isoformen ApoE2, -E3 und -E4. Diese drei Isoformen weisen an 2 bestimmten Stellen (*site A und site B*) jeweils unterschiedliche Aminosäuresequenzen auf - E2: Cys/Cys, E3: Cys/Arg, E4: Arg/Arg. Der Test detektiert die Allele  $\epsilon$ 2,  $\epsilon$ 3 und  $\epsilon$ 4 im ApolipoproteinE Gen, welches sich auf Chromosom [19q13.2](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/107741) befindet (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/107741>).



**Interpretation:** Träger eines  $\epsilon$ 4 Allels haben ein mäßig erhöhtes Risiko für Atherosklerose, sowie ein erhöhtes Risiko für Hypercholesterinämie. Weiters ist bei diesen Personen das Risiko an Alzheimer zu erkranken etwa 40-fach erhöht. Träger eines  $\epsilon$ 2 Allels haben ebenfalls ein leicht erhöhtes Risiko für Hyperlipidämie.

**Genetik:** Typ III-Hyperlipidämie nach Fredrickson wird autosomal-rezessiv mit einer Häufigkeit von ca. 1:2.000 vererbt. Das  $\epsilon$ 3 „Normalallel“ ist am Häufigsten verbreitet. In der kaukasischen Bevölkerung tragen ungefähr 95% wenigstens ein  $\epsilon$ 3 (homozygot: 59% der Bevölkerung), 27% ein  $\epsilon$ 4 (homozygot: 2%) und 16% ein  $\epsilon$ 2 (homozygot: 1%) Allel.

[http://en.wikipedia.org/wiki/Apolipoprotein\\_E](http://en.wikipedia.org/wiki/Apolipoprotein_E) , <http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=APOE>

**Medinfo:** <http://en.wikipedia.org/wiki/Hyperlipidemia> , <http://emedicine.medscape.com/article/118466-overview>

#### Literatur:

Haan MN, Mayeda ER (2010) Apolipoprotein E Genotype and Cardiovascular Diseases in the Elderly. *Curr Cardiovasc Risk Rep* 4:361-368.

Huang Y (2010) Mechanisms linking apolipoprotein E isoforms with cardiovascular and neurological diseases. *Curr Opin Lipidol* 21:337-45.

Smelt AH, de Beer F (2004) Apolipoprotein E and familial dysbetalipoproteinemia: clinical, biochemical, and genetic aspects. *Semin Vasc Med* 4:249-57.