

Název vyšetření: ApoE (alely E2, E3, E4) – zvýšené riziko časného infarktu

Popis:

Apolipoprotein E je z převážné většiny syntetizován parenchymatickými buňkami v játrech a je rovněž hlavním apolipoproteinem chylomikronů. ApoE je součástí VLDL, jehož hlavní funkcí je odstraňování přebytečného cholesterolu z krve a jeho transport do jater k dalšímu zpracování, a proto se významnou měrou podílí na zajištění normální hladiny cholesterolu (a tudíž prevenci kardiovaskulárních onemocnění). Byly identifikovány tři běžně se vyskytující alely genu pro ApoE (E2-E2, E3-E3, E4-E4) kódující tři izoformy lipoproteinu (ApoE2, ApoE3, ApoE4). Nejběžnější alela E3 je charakteristická cysteinem na místě 112 a argininem na místě 158 v AMK řetězci. Alela E2 má na místě 158 cystein a alela E3 má na místě 112 arginin vzhledem k alele E3. Varianta ApoE2 vykazuje méně než 2% normální vazebné aktivity k receptoru (vzhledem k variantám ApoE3 a ApoE4), což vede ke zvýšené hladině lipidů, případně lipoproteinů v krevní plazmě. Homozygot E2/E2 je tak vystaven vyššímu riziku výskytu hyperlipoproteinémie typu III (familiární dysbetalipoproteinémie). Naopak izoforma ApoE4 v heterozygotní, ale hlavně homozygotní konstituci je predikujícím faktorem pro aterosklerózu díky zvýšené hladině celkového cholesterolu. Navíc alela E4 byla shledána jako významný a nezávislý (na věku, pohlaví a aterosklerotickém onemocnění) prediktivní faktor pro vývoj aortální stenózy.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Genotyp pacienta: E2/E2, E2/E3, E2/E4, E3/E3, E3/E4, E4/E4

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným.
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x týdně

Doba odezvy: 10 pracovních dnů