

Název vyšetření: ApoB (R3500Q) – familiární hypercholesterolemie a zvýšené riziko aterosklerózy

Popis:

Familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB) je autozomálně kodominantní onemocnění, spojené s hypercholesterolemií a zvýšeným rizikem onemocnění koronárních arterií. Příčinou je defekt ligandu pro LDL receptor - apolipoproteinu B100. V genu ApoB (lokalizace 2p24) se zjistila řada mutací, které mění konfiguraci ApoB-100, a tak znemožní jeho vazbu na LDL receptor. Z nichž nejrozšířenější a nejlépe prostudovaná je mutace R3500Q. V typické heterozygotní formě jsou v krvi pacienta přítomny 2 subpopulace LDL částic: jedna s funkčním ApoB100, druhá s vadným. Částice LDL s vadným ApoB-100 nejsou dostatečně rychle odstraňovány z krve a tím se enormně zvyšuje hladina LDL cholesterolu. Frekvence heterozygotů je 1:500, frekvence mutovaných homozygotů 1:1 000 000. Koncentrace cholesterolu u heterozygotů se pohybuje 8-12 mmol/l, u homozygotů je větší než 15 mmol/l.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*;

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*;

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*;

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