

Apolipoprotein E (ApoE) Genotyp

Untersuchungsmaterial	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette	1 ml	
Auftragsformular IXSERV	entfällt	Anforderungsname: Apolipoprotein E
Anforderungsformular	Molekulardiagnostik 6	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
Untersuchungstechnik	PCR-basierte DNA-Sequenzierung zum Nachweis der Varianten Cys112Arg (rs429358) und Arg158Cys (rs7412) im Apolipoprotein E Gen (Chr. 19q13.32, OMIM 107741) zur Bestimmung der Allele E2, E3 und E4.	
Einheit	-	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	2 Wochen nach Probeneingang	
Indikation	<ul style="list-style-type: none"> • Nachweis/Ausschluss der ApoE4 Homozygotie bei Lequemi-Therapie • Differentialdiagnostik Hyperlipidämie (Nachweis Typ III Hyperlipoproteinämie) • Abschätzung des kardiovaskulären Risikos 	
Präanalytik	-	
Hinweis	<p>Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.</p> <p>Hintergrundinformation: ApoE spielt im Katabolismus von Chylomikronen, VLDL-Remnants und ApoE-reichen HDL eine wichtige Rolle. ApoE vermittelt die zelluläre Aufnahme dieser Lipoproteine durch Bindung an den ApoE-Rezeptor sowie den LDL-Rezeptor. ApoE ist genetisch polymorph. Die Isoformen E3 und E4 zeigen normale Bindungsaffinität zum LDL-Rezeptor, während bei ApoE2 eine deutlich reduzierte Rezeptorbindung zu beobachten ist. Genotypfrequenzen in der kaukasischen Bevölkerung: E3/E3 (60-70%), E3/E4 (10-25%), E2/E3 (10-15%), E4/E4 (1-3%), E2/E4 (1-3%), E2/E2 (ca. 1%). ApoE2 Homozygotie kann bei Vorliegen weiterer Risikofaktoren zur Ausbildung einer Hyperlipoproteinämie Typ III (nach Fredrickson) führen.</p> <p>Träger des E4-Allels haben ein erhöhtes Risiko für die spät manifestierende sporadische Alzheimer-Demenz (AD). E4-Homozygotie ist der stärkste bekannte genetische Risikofaktor. Unter Lecanemab (Leqemi)-Therapie besteht bei ApoE4 Homozygotie ein deutlich höheres Risiko für ARIA (Amyloid-bedingte Bildgebungsanomalien) (van Dyck et al. 2023). Daher ist in Europa Lecanemab bei ApoE4 Homozygotie nicht zugelassen.</p> <p>Literatur:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Song Y. et al. (2004): Meta-analysis: apolipoprotein E genotypes and risk for coronary heart disease. Ann Intern Med. 20: 141 (2): 137-47. • van Dyck, C. H., et al. (2023). Lecanemab in early Alzheimers disease. The New England Journal of Medicine, 388, 21-30. 	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	

Berechnungsformel	-	
Umrechnungsformel	-	
Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage	
Ansprechperson	Dr. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de