

Informationsblatt

ApoB 3500Q Mutation

- **Was ist ApoB-100?**

Apolipoprotein B-100 (ApoB-100) ist ein wesentlicher Bestandteil von LDL-Cholesterin. ApoB-100 spielt eine wichtige Rolle für die Struktur von LDL sowie die Bindung an LDL-Rezeptoren.

Eine genetische Variante von ApoB-100 trägt an der Stelle 3500 ein Glutamins (Q) statt eines Arginin (R), diese defekte Variante wird als ApoB-100 3500Q bezeichnet. Aus dieser genetischen Variante ergeben sich 3 verschiedene Genotypen:

APOB RR: "normales" ApoB-100 (keine 3500Q Mutation)

APOB RQ: heterozygote ApoB-100 3500Q Mutation (Häufigkeit etwa 1:500)

APOB QQ: homozygote ApoB-100 3500Q Mutation (extrem selten)

- **Welche klinische Bedeutung hat der ApoB Genotyp?**

Träger eines ApoB Defekts haben ein stark erhöhtes Risiko für eine Hypercholesterinämie. Die klinischen Konsequenzen sind gleich wie bei einer familiären Hypercholesterinämie (LDL-Rezeptor Defekt).

Unbehandelt haben Träger eines ApoB Defekts ein stark erhöhtes Risiko für Atherosklerose: Im Alter von 50 Jahren werden 40% der Männer bzw. 20% der Frauen mit ApoB Defekt eine koronare Herzkrankheit (KHK) entwickelt haben.

Nach derzeitigem Wissensstand kann dieses Risiko durch eine entsprechende cholesterinsenkende Therapie aufgehoben werden.

- **Wann sollte ein Test auf ApoB-100 Defekt durchgeführt werden?**

- Gestörter Fettstoffwechsel (Hyperlipidämie)
- Verdacht auf familiäre Hypercholesterinämie
- Familiäre Häufung von arteriellen Gefäßkrankheiten (z.B. Herzinfarkt, Schlaganfall, oder PAVK).

Bei Patienten mit nachgewiesenem ApoB-100 Defekt sollten deren Familienmitglieder (Geschwister, Kinder) ebenfalls auf diesen genetischen Marker untersucht werden. Bei Lipidwerten im Normbereich ist eine ApoB-100 Genanalyse nicht notwendig.

- **Wie kann eine ApoB 3500Q Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

Literatur:

Whitfield AJ, Barrett PH, van Bockxmeer FM, Burnett JR. Lipid disorders and mutations in the APOB gene. Clin Chem. 2004;50: 1725-32.