

Informationsblatt APOB R3500Q

- **Hintergrund:**

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 Glutaminsäure (Q) statt eines Arginin (R), diese defekte Variante wird als ApoB-100 3500Q bezeichnet. Träger eines APOB Defekts haben ein stark erhöhtes Risiko für eine Hypercholesterinämie. Die klinischen Konsequenzen sind sehr ähnlich 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.

- **Bedeutung der APOB Genotypen:**

Genotyp	Häufigkeit	Bedeutung
APOB [RR]:	>99%	"Normales" ApoB-100 (keine 3500Q Mutation)
APOB [RQ]:	1:500	Heterozygote ApoB-100 3500Q Mutation
APOB [QQ]:	sehr selten	Homozygote ApoB-100 3500Q Mutation

- **Mögliche Indikationen für eine Untersuchung auf APOB R3500Q:**

- Gestörter Fettstoffwechsel (Hyperlipidämie), Verdacht auf familiäre Hypercholesterinämie
- Familiäre Häufung von arteriellen Gefäßkrankheiten (z.B. Herzinfarkt, Schlaganfall, oder PAVK).
- Erstgradige Verwandte von Personen mit nachgewiesenem ApoB-100 Defekt (Familien-Screening).

- **Wie kann eine APOB R3500Q 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.