



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАКАЗЧИК:**

**Место взятия биоматериала:**

**ПАЦИЕНТ:**  
**Договор:**  
**Фамилия:**  
**Имя:**  
**Отчество:**  
**Пол:**  
**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Регистрация:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
---------------------	-----------	------------------------

### Выявление полиморфизма E2-E3-E4 в гене ApoE

Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов

ГЕНОТИП	E2/E2
---------	-------

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией:  Г.И. Скибо/



## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 18-072 Аполиipoprotein E (ApoE). Выявление полиморфизма e2-e3-e4

ГЕН	Генетические маркеры	SNP	Изоформы аполиipoproteина E		
			Возможные гаплотипы		
ApoE Apolipoprotein E OMIM ID: 107741	Cys130Arg Arg176Cys	rs429358 rs7412	ApoE2	E2/E2	E2/E3
			ApoE3	E3/E3	E3/E4
			ApoE4	E2/E4	E4/E4

### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Аполиipoprotein E - белок плазмы крови, который входит в состав хиломикрон и липопротеинов очень низкой плотности. Является одним из важнейших белков, участвующих в обмене липидов в крови и холестерина в мозге. Жирные кислоты и холестерин являются компонентами клеточных мембран, предшественниками для стероидных гормонов, витамина D и желчных кислот. Также играют важную роль в функционировании центральной нервной системы.

Липопротеины различаются по размерам, строению, функции, их разделяют в основном на четыре группы: хиломикроны, ЛПОНП (ЛП очень низкой плотности), ЛПНП (ЛП низкой плотности) и ЛПВП (ЛП высокой плотности). Важным компонентом липопротеинов является ApoE (аполиipoprotein E), который синтезируется в основном в печени и головном мозге и регулирует метаболизм липопротеинов. Основная функция ApoE – участие в транспортировке холестерина к тканям от мест его синтеза или всасывания в составе липопротеинов.

Белок ApoE человека состоит из 299 аминокислот и двух доменов: один связывается с липидом, а второй определяет связывание с ApoE-рецепторами на клетках печени и клетках периферических тканей, удаляя избыток ЛПНП, хиломикрон из крови. Также ApoE модулирует активность липопротеиновой липазы - фермента, катализирующего расщепление фосфолипидов и триглицеридов, хиломикрон и ЛПОНП. В мозге ApoE синтезируется астроцитами и микроглией, а рецепторы к нему экспрессируются нейронами. Таким образом, ApoE доставляет холестерин от глиальных клеток мозга к нейронам.

Белок аполиipoprotein E кодируется геном ApoE, который локализуется в хромосоме 19 и находится в кластере с другими аполиipoproteинами ApoC1 и ApoC2. Ген состоит из 4 экзонов, 3 интронов, 3597 пар нуклеотидов и характеризуется полиморфизмом – существует порядка 30 вариантов гена ApoE. Две точечные замены в гене ApoE (cys130arg, arg176cys) формируют три основных варианта - E2, E3 и E4, - отличающихся аминокислотами в положениях 130 и 176.

- *APOE3* характеризуется наличием аминокислоты цистеина в положении 130 и аргинина в положении 176: ApoE3 (cys130, arg176),

- *APOE2* имеет цистеин как в положении 130, так и 176: ApoE2 (cys130, cys176),

- *APOE4* имеет аргинин и в положении 130, и в 176: ApoE4 (arg130, arg176).

Аминокислотные замены влияют на структуру ApoE, его стабильность и родство с рецепторами. В результате меняется метаболизм липопротеинов, что может предрасполагать к липидным нарушениям и их последствиям. Варианты гена аполиipoproteина E хорошо изучены. Все гены представлены парами, по одному от каждого из родителей. Таким образом, существует шесть возможных комбинаций гена APOE: E2/2, E2/3, E3/3, E4/2, E4/3, E4/4.

Генотип ApoE3/E3 наиболее распространен (~60 % популяции) и считается нормальным, то есть не способствует повышению риска развития атеросклероза. Остальные 40 % людей несут по крайней мере один E2 или E4 вариант, связанные с разной степенью нарушений в обмене холестерина. Это может приводить к развитию патологических состояний и быть фактором, влияющим на эффективность диеты, применяемой в качестве профилактики.

Наличие аллеля ApoE2 значительно увеличивает риск развития такого редкого заболевания, как гиперлипидемия (ГЛП), тип 3. Большинство людей с этим расстройством имеют две копии E2. Заболевание характеризуется повышенным уровнем в крови холестерина и триглицеридов.

Присутствие аллеля ApoE4 влияет на риск сердечно-сосудистых заболеваний. При наличии хотя бы одного аллеля ApoE4 возрастает вероятность развития атеросклероза. Это заболевание, характеризующееся прогрессирующим сужением кровеносных сосудов за счет холестериновых бляшек, повышает риск ишемической болезни сердца, инфаркта миокарда и

инсульта. ApoE4 ассоциирован с умеренным развитием болезни Альцгеймера. При наличии двух копий E4 риск выше, чем при одной копии E4.

Знание генотипа по ApoE позволит не только оценить риск развития патологических состояний, но и правильно определить тактику их профилактики. «Генетическая предрасположенность» к патологии это не диагноз, а один из факторов, повышающий риск ее развития. Оценка значимости данного генетического маркера проводится врачом-специалистом, в зависимости от цели исследования.

#### **Важные замечания**

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

*Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.*

**ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.  
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!**