



Результат исследования

ФИО:
Дата рождения:
Пол:
Дата взятия биоматериала:
Дата регистрации:
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца:
Отделение / карта: /Страховая
компания: N/A
№ полиса:

Исследование Генетическая предрасположенность к развитию болезни Альцгеймера. Типирование гена APOE: *E2, *E3, *E4 аллели

Фенотип Болезнь Альцгеймера

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
APOE	Аполипопротеин E	p.Arg158Cys; c.526C>T	C/C	Среднепопуляционный
APOE	Аполипопротеин E	p.Cys112Arg; c.388T>C	T/T	Среднепопуляционный
APOE	Аполипопротеин E	*E2,*E3,*E4; c.388T>C+ c.526C>T	*E3/*E3	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.



Заключение

АРОЕ(p.Arg158Cys; c.526C>T)

Ген ApoE кодирует алипопротеин E, входящий в состав хиломикрон, липопротеидов очень низкой и низкой плотности, и обладающий антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. Вариант c.526C>T гена ApoE связан с изменением метаболизма холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Выявлен генотип C/C варианта c.526C>T гена ApoE, для оценки риска необходим одновременный анализ 2-х вариантов гена ApoE: c.388T>C и c.526C>T.

АРОЕ(p.Cys112Arg; c.388T>C)

Ген ApoE кодирует алипопротеин E, входящий в состав хиломикрон, липопротеидов очень низкой и низкой плотности, и обладающий антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. Вариант c.388T>C гена ApoE связан с изменением метаболизма холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Выявлен генотип T/T варианта c.388T>C гена ApoE, для оценки риска необходим одновременный анализ 2-х вариантов гена ApoE: c.388T>C и c.526C>T.

АРОЕ(*E2,*E3,*E4;
c.526C>T)

c.388T>C+

Ген ApoE кодирует алипопротеин E, входящий в состав хиломикрон, липопротеидов очень низкой и низкой плотности, и обладающий антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. Варианты c.388T>C и c.526C>T гена ApoE связаны с изменением метаболизма холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Выявленный генотип E3/E3 вариантов c.388T>C и c.526C>T гена ApoE не связан с повышенным риском нарушения липидного обмена и развития болезни Альцгеймера. Частота аллеля E3 в Европейской популяции составляет 70-80%.

Ген АРОЕ Аполипопротеин E

Функция гена Ген ApoE локализуется на хромосоме 19 и кодирует алипопротеин E, входящий в состав хиломикрон, липопротеидов очень низкой и низкой плотности. Этот белок обладает антиоксидантными, противовоспалительными и антиатерогенными свойствами. ApoE участвует в процессе удаления холестерина из клеток печени, макрофагов и клеток тканей нервной системы. Ген ApoE имеет три мажорные аллели: ε2, ε3 и ε4, кодирующие три изоформы E2, E3 и E4. Эти изоформы различаются по родству к апопротеин-В, E-рецептору и аминокислотному составу в полиморфных участках E2 – Arg/Arg, E3 – Arg/Cys и E4 – Cys/Cys. Изменения в структуре ApoE влияют на метаболизм холестерина, что в свою очередь влияет на вероятность возникновения сердечно-сосудистых заболеваний. Также дефекты в гене аполипопротеина E приводят к семейной дисбеталипопротеинемии или к гиперлипопротеинемии III типа (HLP III), при которых увеличение уровня холестерина и триглицеридов в плазме являются следствием нарушения выведения остатков хиломикрон и липопротеинов очень низкой плотности.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: