

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: ЖЕНСКИЙ

Дата рождения: 02/06/1998

Полных лет: 27

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

| Исследование | Результат | Единицы | Референсный интервал |
|--|---|---------|-------------------------------------|
| ГЕНЕТИКА | | | |
| Биоматериал: Венозная кровь | Дата взятия биоматериала: 04/06/2025 08:25 | | |
| | Дата поступления в лабораторию: 05/06/2025 | | |
| <i>A12.05.082.000.01 Типирование аллелей e2,e3,e4 гена APOE</i> | | | |
| Типирование аллелей e2,e3,e4 гена APOE | Обнаружен генотип гена APOE - E4/E4 | | Обнаружен генотип гена APOE - E3/E3 |
| <p>У пациента были обнаружены патогенный генотип гена APOE. Выявление генотипов E3/E2, E2/E2 увеличивает риск развития у пациента гиперлипидемией III тип. Выявление генотипа E3/E4 в 2-4 раза увеличивает риск развития болезни Альцгеймера, а также атеросклеротического поражения сосудов у пациентов. Генотип E4/E4 в 12 раз увеличивает риск развития болезни Альцгеймера. Носители E4 генотипа гена APOE имеют более раннее начало болезни Альцгеймера и быстрее прогрессируют от легкого снижения когнитивной функции в клинически явную болезнь Альцгеймера. Ген APOE расположен на длинном плече 19 хромосомы (19q13.32) и содержит 6 экзонов (MIM: 107741). Данный ген кодирует белок аполипопротеин E (АпоЕ). Белок АпоЕ может существовать в 3 изоформах – E2,E3,E4, которые определяются заменами аминокислот в позициях 112 и 158. Белок АпоЕ принадлежит к семейству аполипопротеинов и является лигандом для нескольких типов рецепторов, в том числе для рецепторов липопротеинов низкой плотности, которые необходимы для нормального катаболизма липопротеинов, их связывания и интернализации. Данные рецепторы активно экспрессируются на клетках печени и клетках головного мозга. В головном мозге белок АпоЕ синтезируется клетками глии и участвует в доставке липидов к нейронам. Изоформы белка АпоЕ имеют различную конформацию, а также различаются уровнем аффинности к своим рецепторам, что определяет возможность их влияния на липидный обмен, а также на развитие атеросклероза и нейродегенеративных заболеваний. Так, например, изоформа E2 характеризуется нарушением связывания АпоЕ с остатками хиломикронов, что приводит к их длительной циркуляции в крови и отложением липопротеинов в тканях и сосудах. Гомозиготная изоформа E2/E2 ассоциирована с гиперлипидемией III тип, которая характеризуется повышением концентрации холестерина и триглицеридов, а также уровня липопротеинов промежуточной плотности. E4-изоформа белка АпоЕ, связываясь преимущественно с липопротеинами очень низкой плотности, приводит к нарушению регуляции рецепторного аппарата липопротеинов. Результатом этого является увеличение количества циркулирующих атерогенных ЛПНП, что повышает риск развития сердечно-сосудистых заболеваний и атеросклероза. В то же время, наличие гетерозиготной и гомозиготной формы E4 белка АпоЕ повышает риск возникновения болезни Альцгеймера (с поздним началом) – наиболее распространенной формы первичных дегенеративных деменций позднего возраста, которая характеризуется постепенным малозаметным началом в пресенильном или старческом возрасте и неуклонным прогрессированием расстройств памяти и высших корковых функций, а также характерных комплексом нейropатологических признаков. Отличительным патогенетическим признаком болезни Альцгеймера является внеклеточное отложение ?-амилоидного пептида в головном мозге, что приводит к потере нейронных синапсов и гибели нейронов. APOE белок напрямую участвует в регуляции гомеостаза амилоида в головном мозге и носительство E4 аллели увеличивает концентрацию растворимых и нерастворимых форм ?-амилоидного пептида.</p> | | | |

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 05/06/2025

Печать организации