

ApoB Apolipoprotein B

- Gen ApoB kóduje protein Apolipoprotein B.
- Apolipoprotein B je důležitý pro transport lipidů a cholesterolu.
- Mutace ApoB100 způsobuje hypercholesterolémii – celoživotně zvýšenou hladinu cholesterolu v krvi.
- Mutace ApoB zvyšují riziko kardiovaskulárních onemocnění a aterosklerózy v mladším věku.
- Jedná se o dědičné onemocnění, které se vyskytuje v rodinách.

ZÁKLADNÍ FUNKCÍ ApoB JE NORMÁLNÍ METABOLISMU LIPIDŮ (TUKŮ).

EXISTUJÍ BĚŽNÉ A VZÁCNÉ GENETICKÉ ZMĚNY V GENU PRO ApoB, CO ZPŮSOBUJÍ?

Nejběžnější a nejvíce prostudovaná je mutace R3500Q. Ohroženi jsou jedinci se dvěma mutacemi (homozygotní forma), ale i jedinci s jednou mutací (heterozygotní forma).

CO VÍME O FAMILIÁRNÍ HYPERCHOLESTEROLÉMII?

Ačkoliv se povědomí o familiární hypercholesterolemii (FH) zvyšuje, přesto zůstává toto velmi rozšířené až smrtelné, avšak léčitelné onemocnění nedostatečně diagnostikováno.

Familiární hypercholesterolemii (FH) je možné včas diagnostikovat právě na základě genetického testování, což je pro pacienty velmi přínosné.

PROČ DOPORUČUJÍ LÉKAŘI GENETICKÉ VYŠETŘENÍ U FAMILIÁRNÍ HYPERCHOLESTEROLÉMIE (FH)?

- Potvrzení mutace usnadní stanovení definitivní diagnózy.
- Přítomnost patogenní mutace znamená vyšší riziko kardiovaskulárních onemocnění a vyžaduje agresivnější snižování hladiny lipidů u pacienta.
- U geneticky prokázané FH je vyšší pravděpodobnost včasného zahájení léčby a je zajištěna také její vyšší účinnost.
- Znalost mutace pacienta zásadně usnadní vyšetření příbuzných v riziku.

Experti doporučují genetické testování u FH jako rutinní při péči o pacienty s jistou nebo pravděpodobnou FH a pro jejich příbuzné v riziku. Přínosem bude zvýšení počtu diagnostikovaných pacientů, efektivnější vyšetření, včasné zahájení léčby v nižším věku a přesnější určení rizika.

JAKÉ JSOU TESTY DOSTUPNÉ PRO TESTOVÁNÍ ApoB?

- Genotypování (genetické vyšetření).
- Měření hladiny LDL-cholesterolu v krvi.

Kardiovaskulární onemocnění mohou být způsobeny poruchami jiných koagulačních faktorů i jinými geny.

Pokud chcete vědět více o ApoB, navštivte:

- <https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/34697/BP-Calounova.pdf?sequence=1>