

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

Пол: Ж

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностическое секвенирование/Реагенты для
диагностического секвенирования



Генетическая предрасположенность к раннему развитию Болезни Альцгеймера - минимальный

Анализ	Результат	Референсный диапазон
--------	-----------	----------------------

Предрасположенность к атеросклерозу и болезни Альцгеймера

Обнаружен генотип гена АРОЕ - E 3/E3

Обнаружен генотип гена АРОЕ - E3/E3

У пациента обнаружен генотип E3/E3 гена АРОЕ. Данный генотип является наиболее распространённым в популяции и обнаруживается примерно у 60% людей. Генотип E3/E3 не увеличивает риск развития болезни Альцгеймера и АРОЕ-ассоциированного атеросклероза. Нужно отметить, что полученный результат не исключает данные заболевания.

Ген АРОЕ расположен на длинном плече 19-й хромосомы (19q13.32) и содержит 6 экзонов. Данный ген кодирует белок аполиipoprotein E (АпоЕ). Белок АпоЕ может существовать в трёх изоформах — E2, E3, E4, которые определяются заменами аминокислот в позициях 112 и 158. Белок АпоЕ принадлежит к семейству аполиipoproteинов 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.

Используемая референсная последовательность: АРОЕ — NM_000041.4.