

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 59 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 09.08.2021  
Дата поступления образца: 10.08.2021  
Врач: 23.09.2021  
Дата печати результата: 25.09.2021

Исследование	Результат	Комментарий
Риск развития бол. Альцгеймера	<b>T/T; T/C</b>	Обнаружен аллель, предрасполагающий к развитию атеросклероза, в гетерозиготной форме. Аллель, ассоциированный с риском развития болезни Альцгеймера, не обнаружен.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

## Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1962 г. р., обследована в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» на наличие полиморфизмов в гене ApoE по тесту № 7641 Предрасположенность к атеросклерозу и болезни Альцгеймера.

Проанализирован ген: ApoE - (с.388Т>С и с.526С>Т) - ген аполипопротеина E  
Аполипопротеин E, кодируемый геном ApoE, синтезируется в печени, в головном мозге и входит в состав жировых частиц - хиломикрон и липопротеинов очень низкой плотности (ЛПОНП), участвует в метаболизме липидов.

Полиморфизмы в гене аполипопротеина E (ApoE) ассоциированы с предрасположенностью к ряду сердечно – сосудистых заболеваний (атеросклерозу, ишемической болезни сердца), а также болезни Альцгеймера. Выделяют три изоформы гена ApoE: E2, E3, E4, которые определяются парной комбинацией полиморфизмов с.388Т>С и с.526С>Т гена ApoE. Вариант E3 является наиболее распространенным и «нейтральным» аллелем. Вариант E2 в гомозиготном состоянии может быть причиной развития семейной дисбеталипопротеинемии.

Для аллеля E4 гена ApoE описана предрасположенность к болезни Альцгеймера.

ДНК	Ф.И.О.	ApoE (с.388Т>С)	ApoE (с.526С>Т)
18808		Т/Т	С/Т

При исследовании образцов ДНК в гене аполипопротеина E (ApoE) **обнаружен** полиморфизм с.526С>Т в гетерозиготной форме. Генотип С/Т. Аллельный вариант E3/E2.

При выявленном генотипе может отмечаться умеренное повышение уровня общего холестерина и липопротеинов низкой плотности, снижение антиоксидантной клеточной активности, что является фактором риска атеросклероза, ишемической болезни сердца. Нарушения липидного обмена более выражены у гомозигот по аллелю E2 (генотип E2/E2), реже при гетерозиготном носительстве E2. Для аллеля E2 показана более высокая чувствительность к терапии аторвастатином, по сравнению с аллелями E3, E4 (уровень доказательности 2А).

Аллелей гена ApoE (E4), ассоциированных с предрасположенностью к болезни Альцгеймера не выявлено.

**!** Необходимо понимать, что выявленные в ходе молекулярно-генетического обследования полиморфизмы не являются диагнозом. Вероятность развития тех или

иных состояний зависит не только от генетических факторов, но и от внешнесредовых факторов, в частности, образа жизни, наличия фоновых заболеваний и прочее. Информация носит ознакомительный характер. Необходимо проконсультироваться с лечащим врачом.

**Рекомендуется:**

1. Консультация терапевта, кардиолога.
2. Контроль уровня триглицеридов, общего холестерина, липопротеинов высокой и низкой плотности с расчетом коэффициента атерогенности.
3. При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача