

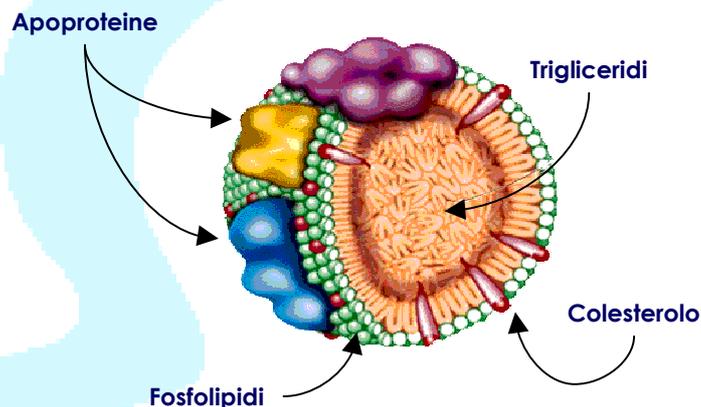
Predisposizione genetica alla Iperlipoproteinemia di tipo III

Rilevazione qualitativa del polimorfismo apo E

Le **iperlipoproteinemie di tipo III** (*Broad beta disease*) è una delle patologie del metabolismo lipidico di particolare interesse medico per il coinvolgimento nelle complicanze cliniche delle vasculopatie aterosclerotiche.

È caratterizzata da accumulo di colesterolo e trigliceridi nel sangue, diminuzione delle lipoproteine HDL, presenza di xantomi cutanei e sottocutanei ed elevato rischio di complicanze vascolari. Colpisce adulti maschi e femmine con uguale frequenza.

È una malattia a trasmissione **autosomica recessiva** dovuta ad una mutazione del gene che codifica la sintesi dell' **apolipoproteina E (apo E)**. La sostituzione aminoacidica nella variante allelica E2 causa una riduzione della capacità di legarsi al recettore epatico. I soggetti omozigoti E2/E2 mostrano una riduzione del catabolismo delle lipoproteine VLDL *remnant* e beta-VLDL e il loro conseguente accumulo nel sangue. Sebbene l'incidenza dell' iperlipoproteinemia sia bassa (1/2000- 1/1000), il genotipo predisponente E2/E2 è presente nell'1% della popolazione generale. L'1-5% dei soggetti omozigoti E2/E2 presenta inoltre un elevato rischio di sviluppare aterosclerosi e malattia coronarica o periferica vascolare.



Rappresentazione grafica di una lipoproteina

La diagnosi di iperlipoproteinemia di tipo III è particolarmente utile per distinguere questa patologia dalle altre possibili cause di ipercolesterolemia e iperglicemia e per indirizzare i soggetti verso precoci misure preventive nei confronti della progressione aterosclerotica.

INDICAZIONI TEST Post-natale in soggetti con alterato metabolismo del colesterolo o sospetta Iperlipoproteinemia di tipo III.

METODO ANALITICO Analisi degli alleli E2, E3 ed E4 mediante PCR e analisi di restrizione.

CAMPIONE RICHIESTO Sangue, tampone orale

Bibliografia

Eichner JE, Dunn ST, Perveen G, Thompson DM, Stewart KE, Stroehla BC. Apolipoprotein E polymorphism and cardiovascular disease: a HuGE review. *Am J Epidemiol.* 2002 Mar 15;155(6):487-95.

Genest J. Lipoprotein disorders and cardiovascular risk. *J Inherit Metab Dis.* 2003;26(2-3):267-87.

Mahley RW. Apolipoprotein E: cholesterol transport protein with expanding role in cell biology. *Science* 240: 622-630, 1988

De Knijff P et al., Genetic heterogeneity of apolipoprotein E and its influence on plasma lipid and lipoprotein levels. *Hum. Mutat.* 4: 178-194, 1994.