

Charakteristika analýzy:

Identifikace: **POLYMORFISMUS APO A V (T-1131>C)**

Využití: Kausalita extrémní hypertriacylglycerolemie, nedostatečná efektivita terapie fibráty u jedinců s hypertriacylglycerolémií, významný rizikový faktor infarktu myokardu, resp. kardiovaskulárních komplikací

Referenční mez: -

Doporučený způsob odběru materiálu: uzavřený systém, EDTA krev.

Klinická data:

Tato mutace se vyskytuje asi u 16 % Evropské populace. V podobné frekvenci se vyskytuje i mutace ApoA V S19>W

Je považována za významný rizikový faktor, jelikož vede k výraznému zvýšení hodnot triacylglycerolů; pacienti s touto mutací nereagují adekvátně na farmakologickou léčbu fibráty.

Současně je prokázáno, že výskyt těchto mutací bývá spojen se zvýšeným rizikem vzniku koronárních příhod. Např. jedinci s infarktem myokardu mají vyšší procento výskytu těchto mutací než kontrolní skupina osob.

Odběr: krev, EDTA

Vydávání výsledků: 1x za 2-4 týdny

Shrnutí:

Kausalita extrémní hypertriacylglycerolemie, nedostatečná efektivita terapie fibráty u jedinců s hypertriacylglycerolémií, významný rizikový faktor infarktu myokardu, resp. kardiovaskulárních komplikací

Literatura:

1. Ward KJ, Shields B, Knight B, Salzman MB, Hattersley AT, Frayling TM: Genetic variants in Apolipoprotein AV alter triglyceride concentrations in pregnancy. *Lipids Health Dis* 2003, 2:9.
2. Pennacchio LA, Olivier M, Hubacek JA, Cohen JC, Cox DR, Fruchart JC, Krauss RM, Rubin EM: An apolipoprotein influencing triglycerides in humans and mice revealed by comparative sequencing. *Science* 2001, 294:169-73.
3. Pennacchio LA, Olivier M, Hubacek JA, Krauss RM, Rubin EM, Cohen JC: Two independent apolipoprotein AV haplotypes influence human plasma triglyceride levels. *Hum Mol Genet* 2002, 11:3031-8.
4. Nabika T, Nasreen S, Kobayashi S, Masuda J: The genetic effect of the apoprotein AV gene on the serum triglyceride level in Japanese. *Atherosclerosis* 2002, 165:201-4.
5. Hubacek JA, Skodova Z, Adamkova V, Lanska V, Poledne R: The influence of APOAV polymorphisms (T-1131>C and S19>W) on plasma triglyceride levels and risk of myocardial infarction. *Clin Genet* 2004, 65:126-30.

6. Hubacek JA, Skodova Z, Adamkova V, Vrablik M, Horinek A, Lanska V, Ceska R, Poledne R: APOAV polymorphisms (T-1131/C and Ser19/Trp) influence plasma triglyceride levels and risk of myocardial infarction. *Exp Clin Cardiol* 2004.
7. Talmud PJ, Hawe E, Martin S, Olivier M, Miller GJ, Rubin EM, Pennacchio LA, Humphries SE: Relative contribution of variation within the APOC3/A4/A5 gene cluster in determining plasma triglycerides. *Hum Mol Genet* 2002, 11:3039-46.
8. Seda O, Sedova L: New apolipoprotein A-V: comparative genomics meets metabolism. *Physiol Res* 2003, 52:141-6.
9. Talmud PJ, Martin S, Taskinen MR, Frick MH, Nieminen MS, Kesaniemi YA, Pasternack A, Humphries SE, Syvanne M: APOA5 gene variants, lipoprotein particle distribution and progression of coronary heart disease: results from the LOCAT study. *J Lipid Res* 2004, 45:750-756.
10. Coleman RA: Placental metabolism and transport of lipid. *Fed Proc* 1986, 45:2519-23.
11. Knopp RH, Bergelin RO, Wahl PW, Walden CE: Relationships of infant birth size to maternal lipoproteins, apoproteins, fuels, hormones, clinical chemistries, and body weight at 36 weeks gestation. *Diabetes* 1985, Suppl 2:71-7.
12. Horinek A, Vrablik M, Ceska R, Adamkova V, Poledne R, Hubacek JA: T-1131-->C polymorphism within the apolipoprotein AV gene in hypertriglyceridemic individuals. *Atherosclerosis* 2003, 167:369-70.
13. Nolan CJ, Riley SF, Sheedy MT, Walstab JE, Beischer NA: Maternal serum triglyceride, glucose tolerance, and neonatal birth weight ratio in pregnancy. *Diabetes Care* 1995, 18:1550-6.
14. Hubacek JA, Adamková V, Ceska R, Poledne R, Horinek A, Vrablik M: New variants in the apolipoprotein AV gene in individuals with extreme triglyceride levels. *Physiol Res* 2004, 53:225-8.