Apolipoprotein B-3500-Mutation

K. J. Lackner¹ und D. Peetz²

¹Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Universitätsmedizin Mainz, Mainz, Deutschland

²Institut für Labormedizin, Helios Klinikum Berlin-Buch, Berlin, Deutschland

Synonym(e) ApoB-3500; ApoB Arg3500Gln; ApoB, familiär defektes

Englischer Begriff apolipoprotein B-3500 mutation; familial defective ApoB

Definition Austausch von ► **Arginin** in Position 3500 des ApoB gegen Glutamin, der zu einer Störung der Bindung an den ► **Low density lipoprotein**-Rezeptor und Hypercholesterinämie führt. Im weiteren Sinne wird eine zweite Mutation, Arg3500Trp, dazu gezählt, die ebenfalls zur Hypercholesterinämie führt.

Funktion – Pathophysiologie Arginin 3500 ist offenbar durch Interaktion mit Tryptophan 4369 des ApoB wichtig

für die Bindung von ApoB an den LDL-Rezeptor. Mutationen führen zu einer herabgesetzten Rezeptorbindung. Es besteht ein Gendosiseffekt hinsichtlich der LDL-Cholesterinkonzentration. Dies gilt offenbar auch für Arginin 3531, allerdings ist hier der Effekt auf die Serumcholesterinkonzentration umstritten. Die Arg3500Gln-Mutation hat eine Allelfrequenz von ca. 1:1000–1:1400, also eine Heterozygotenfrequenz von ca. 1:500–1:700. Sie ist die häufigste ApoB-Variante, die zu einer relevanten Hypercholesterinämie führt.

Untersuchungsmaterial–Entnahmebedingungen Vollblut (EDTA, Citrat, ohne Zusätze).

Analytik SNP-Analytik mittels ► **PCR (Polymerase-Kettenreaktion)**.

Referenzbereich – Erwachsene Keine Mutation; Arg3500.

Referenzbereich – Kinder S. Erwachsene.

Indikation Differenzialdiagnose autosomal dominanter Hypercholesterinämien.