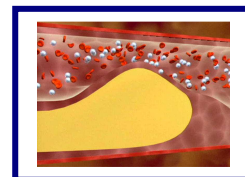


## APO B

**Descrizione analisi:** DNA analisi per polimorfismo Arg3500Gln del gene Apo B

### Che cos'è l'APO B?

L'**APO B** è una proteina a bassa densità che solubilizza il colesterolo all'interno del complesso LDL. E' per questo motivo che è considerata un ottimo indicatore del **rischio cardiovascolare**.



### I rischi

Quando un individuo è affetto da un'alterazione del DNA del gene per l'APO B, conosciuta come **polimorfismo APO B**, si ha una maggiore predisposizione all'insorgenza di patologie come *arteriosclerosi, infarto, malattie coronariche ed ictus*. Infatti, se un paziente presenta livelli normali di colesterolo ma nel suo DNA si riscontra il polimorfismo APO B, questi può avere una percentuale di rischio più alta di malattie vascolari rispetto ad individui con elevati livelli di colesterolo ma che non hanno alterazioni genetiche in APO B. Ciò è in relazione al fatto che *l'APO B è la lipoproteina più abbondante nelle placche arteriosclerotiche* che si formano all'interno delle arterie.



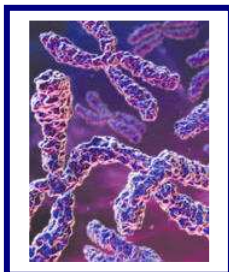
Infatti, la principale conseguenza del polimorfismo APO B è l'accumulo di colesterolo nelle arterie, che vengono così ostruite. Questo fenomeno è conosciuto come arteriosclerosi ed è responsabile di patologie cardiovascolari come infarto, ictus, aneurisma.

### Le terapie

Generalmente, per abbassare il livello di colesterolo ematico si consiglia di adottare un corretto stile di vita (alimentazione equilibrata, regolare attività fisica ecc.). Nei casi in cui tali accorgimenti non risultino sufficienti, si usano degli appositi farmaci classificati come statine. Recentemente è stata dimostrata l'efficacia di una nuova sostanza, la *rosuvastatina*, nella riduzione dei livelli di APO B.

### La diagnosi

Tuttavia, al fine di garantire la terapia migliore, è necessario che il polimorfismo APO B sia diagnosticato precocemente.



La **diagnosi molecolare**, sicura, rapida e non invasiva, permette di individuare l'anomalia genetica quando ancora i sintomi della malattia non sono evidenti, in modo da intervenire precocemente con adeguate terapie e ritardare così il più possibile la manifestazione clinica.

Le tecniche di Biologia Molecolare basate sull'amplificazione del **DNA** in tempo reale consentono di eseguire l'analisi del polimorfismo **Arg3500Gln (R3500Q)** del gene APO B con un semplice prelievo di sangue venoso e di ottenere il risultato, specifico ed attendibile, in 24 ore.

## CAMPIONI RACCOMANDATI

TIPOLOGIA	QUANTITÀ
Sangue intero in EDTA	Almeno 2 ml
Spot ematico	Alcune gocce
Tampone buccale	2 tamponi
DNA	2 ug

## BIBLIOGRAFIA

(1) **Soufi M, Sattler AM, Maerz W, Starke A, Herzum M, Maisch B, Schaefer JR.**

A new but frequent mutation of apoB-100-apoB His3543Tyr.  
Atherosclerosis. 2004 May;174(1):11-6.

(2) **Kallel A, Feki M, Elasmı M, Souissi M, Sanhaji H, Omar S, Haj Taieb S, Jemaa R, Kaabachi N.** Apolipoprotein B signal peptide polymorphism: distribution and influence on lipid parameters in Tunisian population  
Physiol Res. 2006 Aug 22

(3) **Wylar von Ballmoos M, Dubler D, Mirlacher M, Cathomas G, Muser J, Biedermann BC** Increased apolipoprotein deposits in early atherosclerotic lesions distinguish symptomatic from asymptomatic patients.

Arterioscler. Thromb. Vasc. Biol. 2006 Feb; 26(2):359-64. Epub 2005 Dec.1

(4) **Ballantyne CM, Bertolami M, Hernandez Garcia HR, Nul D, Stein EA, Theroux P, Weiss R, Cain VA, Raichen JS.**

Achieving LDL cholesterol, non-HDL cholesterol, and apolipoprotein B target levels in high-risk patients: Measuring Effective Reductions in cholesterol using rosuvastatin therapy (MERCURY) II.

Am Heart J. 2006 May; 151 (5):975.e1-9