

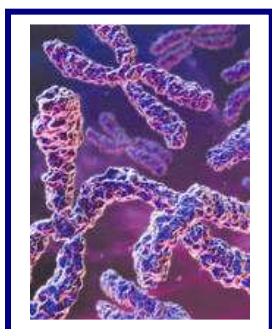
APO E

Descrizione analisi: DNA analisi per polimorfismo del gene APO E (E2 E3 E4)

Il **morbo di Alzheimer** è una patologia neurodegenerativa che porta alla lenta perdita delle cellule nervose ed è la principale causa di demenza in età senile.

Sono state associate al rischio di sviluppare il morbo di Alzheimer alcune mutazioni genetiche presenti in geni quale quello per l'**apolipoproteina E (APO E)**, che è localizzato sul cromosoma 19.

Che cos'è l'APO E?



L'APO E è una proteina plasmatica coinvolta nel trasporto del colesterolo, che si lega alla proteina amiloide e della quale esistono tre forme.

Le tre isoforme dell'APO E sono: **APO E2**, **APO E3** ed **APO E4**, che sono il risultato di una singola mutazione negli amminoacidi 112 e 158 della proteina. Questo polimorfismo porta alla presenza di vari genotipi, diversamente coinvolti nell'insorgenza della malattia.

Esistono due forme principali della malattia di Alzheimer: una forma sporadica, che colpisce un solo membro della famiglia, ed una forma familiare che colpisce più soggetti.

L'allele E4 dell'APO E è il maggior gene di suscettibilità per la malattia di Alzheimer sia per la forma sporadica che per la forma familiare.

I sintomi del morbo di Alzheimer

I sintomi della malattia si manifestano gradualmente e in maniera progressiva, e comprendono un insieme di disturbi neurologici e comportamentali.

Inizialmente si ha una graduale perdita di memoria e di orientamento, che poi successivamente si accompagna a difficoltà di linguaggio, anomalie nel movimento, sbalzi di umore caratterizzati da momenti di apatia alternati ad euforia ed allucinazioni, difficoltà a compiere azioni abituali.

Diagnosi di laboratorio del polimorfismo APO E

Con le tecniche molecolari di amplificazione del DNA oggi si può identificare il polimorfismo della proteina APO E.

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.



CAMPIONI RACCOMANDATI

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

BIBLIOGRAFIA

(1) **Parker GR, Cathcart HM, Huang R, Lanham IS, Corder EH, Poduslo SE.**
Apolipoprotein gene E4 allele promoter polymorphisms as risk factors for Alzheimer's disease.
Psychiatr Genet. 2005 Dec;15(4):271-5.

(2) **Huang Y.**
Apolipoprotein E and Alzheimer disease.
Neurology. 2006 Jan 24;66(2 Suppl 1):S79-85.

(3) **Monastero R, Mariani E, Camarda C, Ingegneri T, Averna MR, Senin U, Camarda R, Mecocci P.**
Association between apolipoprotein E epsilon4 allele and apathy in probable Alzheimer's disease.
Acta Psychiatr Scand. 2006 Jan;113(1):59-63.

(4) **Gdovinova Z, Habalova V, Novosadova Z.**
Polymorphism of Apolipoproteine E in Relation with Alzheimer and Vascular Dementia.
Cell Mol Neurobiol. 2006 Jun 7

(5) **Mimura M, Yano M.**
Memory impairment and awareness of memory deficits in early-stage Alzheimer's disease.
Rev Neurosci. 2006;17(1-2):253-66.