Apo-B-Mutation (PCR)

Stand: 16.11.2016

Material

EDTA Monovette, 2,7 ml, rot

Beschreibung

LDL wird über das Apolipoprotein B100 an den LDL-Rezeptor gebunden. Die Mutation G->A9775 (R3500Q) führt zu einem Aminosäureaustausch, der die Bindungsfähigkeit des Apolipoproteins drastisch reduziert.

Indikation

Erhöhtes LDL-Cholesterin.

Spezielle Hinweise

Der Nukleotidaustausch (G->A) führt zu einem Austausch der Aminosäure Arginin gegen Glutamin. Das so veränderte Apolipoprotein B-100 besitzt eine deutlich erniedrigte Bindung an den LDL-Rezeptor.
Die Folge ist ein erhöhter LDL-Cholesterinspiegel im Plasma. Vom Schweregrad der LDL-Cholesterinerhöhung und dem klinischen Erscheinungsbild sind die betroffenen Personen mit LDLRezeptordefekt (familiäre Hypercholesterinämie) ähnlich. Die Prävalenz der Apo B 3500-Mutation in der Gesamtbevölkerung ist 1:700. In Kollektiven mit Hypercholesterinämie betrug die Häufigkeit dieser Mutation etwa 5%.

Abrechnungsinformation

Katalog	Ziffer	Wert
GOAE	3922	500 GOÄ-Punkte, 1.0-fach: 29.14 Euro
GOAE	3924	300 GOÄ-Punkte, 1.0-fach: 17.49 Euro
EBM	11301	23.38 Euro
EBM	11521	22.02 Euro

AkkreditierungNein. Dieser Parameter ist **nicht** akkreditiert.**Bearbeitung**

Versandparameter (verlängerte Bearbeitungszeit möglich!)