



## *APOE* 基因檢測

## 檢體資訊

報告編號：	病歷編號：	檢測方法：
姓名：	檢體類別：	採集日期：
性別：	送檢單位：	收檢日期：
生日：	檢驗單位：	報告日期：

## 檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	是否檢出	APOE 基因型
第 19 對染色體	APOE	第 4 號外顯子	c.526C>T p.(Arg176Cys)	是 (同型合子)	ε2/ε2
第 19 對染色體	APOE	第 4 號外顯子	c.388T>C p.(Cys130Arg)	否	

## 檢測位點注釋

APOE 是一種載脂蛋白可以運送血漿中的脂質，當 APOE 基因變異生變異時會影響脂質的代謝，可能導致神經退化性疾病、心血管疾病的發生<sup>1</sup>。本檢測針對阿茲海默症 (Alzheimer's Disease; AD) 與心臟疾病相關的變異 APOE c.526C>T p.(Arg176Cys) (rs7412) 與 APOE c.388T>C p.(Cys130Arg) (rs429358) 進行偵測。受檢者在 rs7412 為同型合子，在 rs429358 無變異，因此判定 APOE 基因型為 ε2/ε2。

APOE c.526C>T p.(Arg176Cys) 在全球的等位基因頻率為 6.54%，在東亞的等位基因頻率為 7.42%，在台灣族群等位基因頻率為 7.29%<sup>2</sup>。此檢測位點位於 APOE 基因的第 4 外顯子，並在核苷酸編碼區第 526 位置發生 C 轉 T 的錯義突變，造成第 176 個胺基酸從精胺酸 (Arginine; Arg) 轉變為半胱胺酸 (Cysteine; Cys)。過去功能研究指出 apoE2 蛋白質與低密度脂蛋白受體 (Low-Density Lipoprotein Receptor; LDLR) 的結合能力降低，導致動脈粥樣化脂蛋白 (Atherogenic lipoprotein) 濃度上升，並可能導致血液中的脂類濃度上升 (Hyperlipidemia)<sup>3-8</sup>。過去研究指出 APOE ε2/ε2 同型合子 (Homozygous) 與隱性疾病高脂血症第 3 型 (Type III hyperlipoproteinemia) 有相關性；然而，亦有研究指出，在帶有 APOE ε2/ε2 同型合子的人當中，僅有不到 10% 的人罹患高脂血症第 3 型，顯示除了遺傳因素以外還有其他因素 (環境，賀爾蒙差異等等) 會影響高脂血症第 3 型的病發<sup>5</sup>，通常只有在合併會干擾 apoE2 和 LDLR 結合的情況下 (例如糖尿病，肥胖，甲狀腺機能低下或雌激素缺乏等等)，帶有 APOE ε2/ε2 同型合子的人才會進一步罹患高脂血症第 3 型<sup>7</sup>。

- [https://gnomad.broadinstitute.org/variant/chr19-45411941-T-C?dataset=gnomad\\_r2\\_1](https://gnomad.broadinstitute.org/variant/chr19-45411941-T-C?dataset=gnomad_r2_1)
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25741868/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/6277903/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15863833/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10552997/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9649566/>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4921111/>
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2311447/>

## 檢測報告簽署

報告簽署人與註解：

薛羽健

2023-06-09