

LDL receptor mutatie

Beschrijving van de test

Naam:	LDL receptor mutatie
Aanvraag code:	22130
Frequentie:	Verzending elke werkdag - uitvoering om de 2 à 3 maanden
Uitvoerend labo:	Centrum Menselijk Erfelijkheid UZ Leuven campus Gasthuisberg
TAT:	25 weken
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Michel Langlois

Afname van het materiaal

Afname:	EDTA
Toegelaten materiaal:	Volbloed
Toegelaten recipiënt:	EDTA tube
Volume:	14 mL
Transportconditie:	Kamertemperatuur
Bewaarconditie:	Kamertemperatuur

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	• Periode bloedafname - staalontvangst 90min • Patiëntenlabel aanwezig • In recipiënt zoals aangegeven in de labogids
-------------	---

Voor het aanvraagformulier:

<https://www.uzleuven.be/sites/default/files/centrummenselijkeerfelijkheid/D>
" target="_blank">

<https://www.uzleuven.be/sites/default/files/centrummenselijkeerfelijkheid/D>

Bijaanvraag:	Niet toegelaten
--------------	-----------------

Analyse

Analysemethode:	De screening naar mutaties in het LDLR, APOB en PCSK9 gen gebeurt a.h.v. sequentieanalyse, onderzoek naar een exonische deletie of duplicatie in het LDLR gen gebeurt a.h.v. MLPA (multiplex ligation dependent probe amplification).
Interpretatie:	Familiale hypercholesterolemie (FH) is een autosomaal dominante aandoening gekenmerkt door verhoogde totale cholesterol en LDL cholesterol waarden in het bloed. Met een frequentie van ong. 1/500 is heterozygote FH één van de meest voorkomende erfelijke aandoeningen. FH wordt meestal veroorzaakt door mutaties in het LDL Receptor (LDLR) gen, maar er zijn ook mutaties beschreven in het APOB en het PCSK9 gen. Het LDLR gen codeert voor de LDL receptor die normaal LDL cholesterol verwijdt uit het bloed. APOB is het apolipoproteïne van LDL dat interageert met de LDL receptor. Bij een defect in het LDLR of APOB gen kan de LDL cholesterol niet meer voldoende uit het bloed gezuiverd worden en stapelt deze op in de bloedvaten (atherosclerose).

Laatst gewijzigd op

25-02-2025
station

Glims system