

## A Niemann-Pick C1like 1 133 A>G polimorfizmus hatása az ezetimib monoterápiá hatékonyságára

Témavezető: Dr. Harangi Mariann

Intézet: Debreceni Egyetem, Klinikai Központ, Belgyógyászati Intézet

A Niemann-Pick C1like 1 (NPC1L1) fehérje kulcsszerepet játszik az intesztinális koleszterin felszívódásban. Génváltozatai közül a 133A>G polimorfizmus szerepét az ezetimib monoterápiára adott válaszban eddig nem vizsgálták. Célul tűztük ki, hogy megvizsgáljuk a NPC1L1 133A>G polimorfizmus hatását a lipid szintekre illetve a 3, 6 és 12 hónapos 10 mg ezetimib monoterápia hatását sztatintoleráns hiperlipidémiás betegekben. 101 statin intoleráns hiperlipidémiás beteg (72 nő, 29 férfi) került bevonásra. A szérum lipid szinteket enzimatikus kolorimetriás módszerrel határoztuk meg, az apolipoprotein szintek vizsgálatára immunturbidimetriás módszert alkalmaztunk. Izolált DNS mintákon restrikciós fragmenthossz analízissel határoztuk meg a betegek genotípusát.

Az AA és AG+GG betegek kiindulási lipid szintjei között nem volt szignifikáns különbség. Míg az AA betegekben kezelés után az ApoA1 szintje nem csökken (1,96; 3,39 és 2,74%), az AG+GG betegekben az ApoA1 szintekben szignifikáns emelkedés volt megfigyelhető a kezelés után (9,15; 8,54 és 13,58%). Egyéb lipid paraméterekben nem találtunk különbséget. Mindezek alapján arra a következtetésre jutottunk, hogy a NPC1L1 133 A>G SNP befolyásolja az ezetimib monoterápia hatását az ApoA1 szintekre, ezáltal módosíthatja az ezetimib kezelés HDL részecskék szerkezetére és funkciójára gyakorolt hatását.

*A prezentáció elkészítését a TÁMOP4.2.2.A11/1/KONV20120031 számú projekt támogatta. A projekt az Európai Unió támogatásával, az Európai Szociális Alap társfinanszírozásával valósult meg.*