

Patienten- /Ärztinformation

## MTHFR-Mutation Thromboserisiko, Homocysteinämie, cardiovaskuläre Erkrankungen

### Labor Dr. Brunner

Mainaustr. 48 a/b  
78464 Konstanz  
Tel. 07531/ 81730

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient!

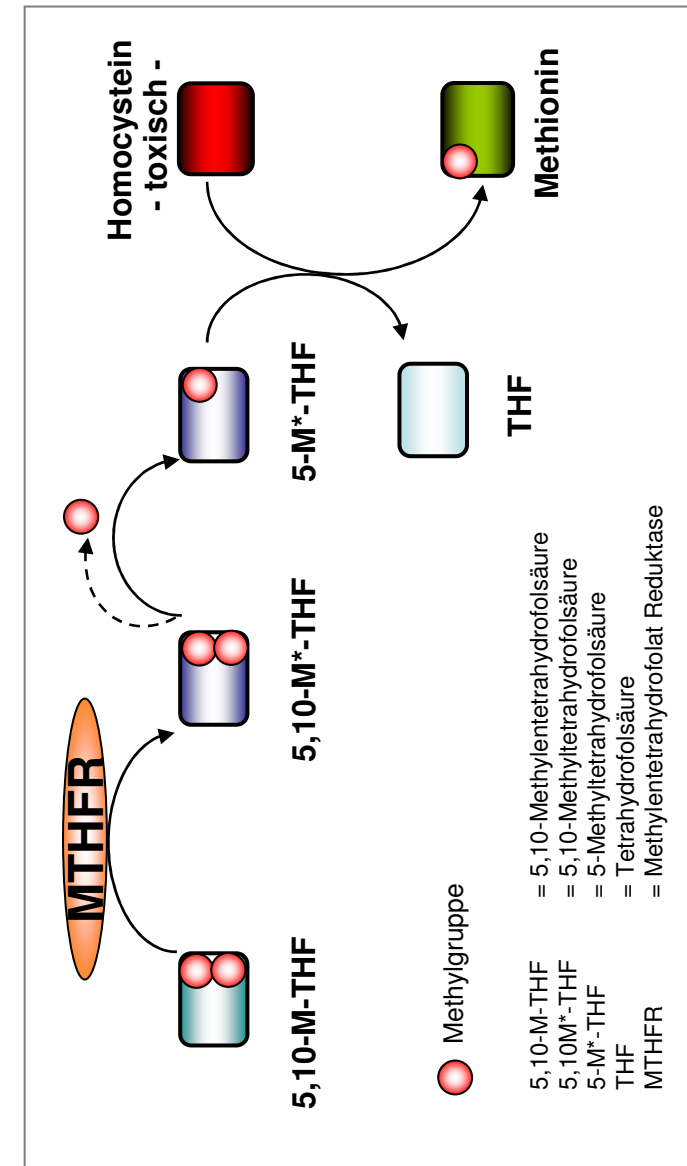
Die MTHFR-Mutation ist eine Veränderung des Erbguts, also der DNA (Desoxyribonukleinsäure), die in Form von Chromosomen im Zellkern der Zellen vorliegt.

Die Abkürzung MTHFR steht für **M**ethyltetrahydrofolat **R**eduktase. Hinter diesem sperrigen Namen verbirgt sich ein Enzym (Eiweiß), das eine wichtige Rolle im Stoffwechsel spielt, konkret bei der Bereitstellung der Aminosäuren.

Eine Mutation im MTHFR Gen kann dazu führen, dass die Leistung des Enzyms nachlässt. Dies führt dann zu einer Unterbrechung des Stoffwechselweges.

Eine schädliche Vorstufe, das Homocystein, kann sich anhäufen (siehe nebenstehende Abbildung), da es nicht mehr ausreichend in die für Proteine benötigte Aminosäure Methionin umgewandelt werden kann. Die Häufung von Homocystein lässt sich im Blutplasma leicht messen, man spricht von Hyperhomocysteinämie. Eine Hyperhomocysteinämie kann verschiedene Ursachen haben, darunter die homozygote Mutation in Position C677 der MTHFR.

Für eine Reihe komplexer Krankheitsbilder wurden Assoziationen mit homozygoten Mutationen an Position C677 des MTHFR-Gens gezeigt. Hierzu gehören Schlaganfälle und Thromboseneigung (generell: erhöhtes Risiko für cardiovaskuläre und thromboembolische Ereignisse), aber auch Nephropathien (Nierenschädigungen) bei Patienten/Innen mit Diabetes mellitus. Beim Ungeborenen können Neuralrohrdefekte bei Vorliegen der C677 homozygoten Mutation auftreten.



**Abb.:** Homocystein-Stoffwechsel: Das Enzym MTHFR reduziert 5,10-M-THF am Beginn des Stoffwechselweges. Die homozygote Mutation an C677 führt zu einer Hemmung der MTHFR und in der Folge zur Anhäufung toxischen Homocysteins durch Unterbrechung des Stoffwechselweges.

## Erkrankungsrisiko:

Etwa 4 – 18% der Normalbevölkerung weisen die MTHFR Mutation an Position C677 in beiden Chromosomensätzen (=homozygot) auf.

Bei der Untersuchung von Thrombosepatienten wurde festgestellt, dass ca. 25% der Betroffenen eine homozygote Mutation aufweisen. Auch bei Patienten nach Schlaganfall wurde eine Assoziation mit der homozygoten Mutation gezeigt.

Etwa 35 – 50% der Normalbevölkerung haben hingegen eine MTHFR Mutation an Position C677 nur in einem der beiden Chromosomensätze (=heterozygot). In diesem Fall ist bislang kein Erkrankungsrisiko gezeigt worden.

Um eine fundierte Risikobewertung vorzunehmen, sollte der Nachweis dieser homozygoten Mutation nur in Verbindung mit dem gemessenen Homocysteinspiegel im Blutplasma interpretiert werden.

## Diagnosestellung:

Eine Erhöhung des Homocysteins im Serum kann in einer Blutprobe nachgewiesen werden. Es gibt allerdings unterschiedliche Ursachen für einen erhöhten Spiegel. Eine Ursache kann die MTHFR C677T Mutation sein. Diese lässt sich in einem molekulargenetischen Testverfahren nachweisen. Der Test ist aus einer Blutprobe (1 mL EDTA-Blut) möglich.



### Kosten:

Homocysteinspiegel	19,60 € *
MTHFR-Mutation	42,50 € **
MTHFR-Mutation im erweiterten Thrombosescreening:	85,00 € ***

### Therapeutische Möglichkeiten:

Liegt eine Erhöhung des Homocysteinspiegels im Blutplasma vor kann dieser durch die Gabe von Folsäure und/oder eine Folsäure-reiche Ernährung beeinflusst werden. Besprechen Sie dies bitte mit Ihrem behandelnden Arzt. Eine Mutation an sich lässt sich hingegen nicht behandeln.

**Bitte sprechen Sie uns an, wir beraten Sie gerne!**

### Ihr Praxisteam

\* sofern nicht ärztlich verordnet

\*\* Bei einem Homocysteinspiegel von >50 µmol/L = Kassenleistung (EBM 32863)

\*\*\* beinhaltet Nachweis der Faktor V Leiden und der Faktor II Mutation

### Literatur:

(1) ALMAWI WY *et al* (2009): Journal of Stroke and Cerebrovascular Diseases Ausgabe 18; (2) UKINC K *et al* (2009): Endocrine Ausgabe 36; (3) SPIROSKI I *et al* (2008): Acta Biochimica Polonica