

Fachinformation 2/2009

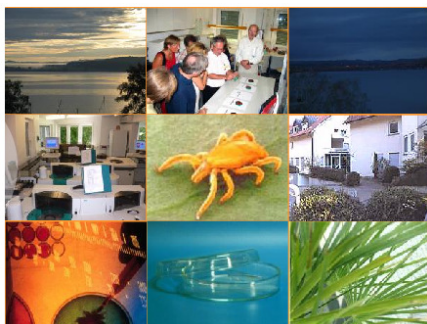
MTHFR

Mutationen im Gen der Methylentetrahydrofolat-
Reduktase (erhöhtes Homocystein,
cardiovaskuläres Risiko, diabetische
Nephropathien)



Diese Fachinformation wurde mit großer Sorgfalt und unter Berücksichtigung des aktuellen Wissensstandes zusammengestellt. Dennoch übernehmen wir für die Richtigkeit der Informationen, Angaben, Daten, Hinweise und/oder Ratschläge keinesfalls irgendeine Haftung oder Gewährleistung. Hinweise auf Fehler oder unzutreffende Informationen/Zusammenhänge nehmen wir gerne entgegen.

Diese Broschüre und ihre Inhalte sind urheberrechtlich geschützt. Eine unveränderte, nicht-kommerzielle Weitergabe der digitalen oder der gedruckten Version ist gestattet.



Steckbrief der Erkrankung

Die MTHFR Mutation C677T ist eine Veränderung des Erbguts, also der DNA (Desoxyribonukleinsäure bzw. engl. *desoxyribonucleic acid*), die in Form von Chromosomen im Zellkern der Zellen vorliegt.

Die Abkürzung MTHFR steht für **Methylentetrahydrofolat Reduktase**. Hinter diesem sperrigen Namen verbirgt sich ein Enzym im menschlichen Körper, 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 Störung im Haushalt der Aminosäuren, was sich wiederum in unterschiedlichen Krankheitsbildern manifestieren kann.

Direkt betroffen von der Mutation ist der Methioninstoffwechsel. Eine schädliche Vorstufe des Methionins, das **Homocystein**, kann sich bei unzureichender Aktivität der MTHFR anhäufen, da es nicht mehr ausreichend in die für Proteine benötigte Aminosäure Methionin umgewandelt werden kann (vergl. Schema auf der folgenden Seite).

Man geht heute davon aus, dass eine deutliche Erhöhung von Homocystein im Plasma mit einem erhöhten Risiko für Herz-/Kreislauferkrankungen (koronare Herzerkrankungen, Gefäßverschlüsse [Thrombosen; Thromboembolien]) und/oder Schlaganfälle einhergeht. Beschrieben wurde weiterhin eine Assoziation mit Nephropathien bei diabetischen Patienten. Beim Fötus kann es zu Missbildungen, namentlich Neuralrohrdefekten, kommen. Beschrieben sind weiterhin Arzneimittelwechselwirkungen: homozygote Merkmalsträger der C677T Mutation haben bei Behandlung mit dem Cytostatikum Methotrexat, einem Folsäureantagonisten, ein höheres Nebenwirkungsprofil als heterozygote Träger oder Menschen ohne Mutation im MTHFR-Gen.

Die Konzentration von Homocystein lässt sich im Blutplasma leicht messen. Werte bis 9 $\mu\text{mol/L}$ sind normal, ab Werten von 20 $\mu\text{mol/L}$ spricht man von einer Hyperhomocysteinämie (Hyper- für deutlich erhöht) und einem deutlich erhöhten Erkrankungsrisiko. Gerade bei eingeschränkter Nierenfunktion sollten Homocysteinwerte <20 $\mu\text{mol/L}$ angestrebt werden. Die gesetzlichen Krankenkassen übernehmen zwar bei Homocysteinämie die Kosten der MTHFR-Mutationsbestimmung, id.R. jedoch erst ab einem Wert von 50 $\mu\text{mol/l}$ und darüber.

Welchen Anteil die C677T Mutation in MTHFR an diesen Krankheitsbildern tatsächlich hat, ist wissenschaftlich nicht ausreichend gesichert. Die Mutation mit der Bezeichnung C677T wird aber bei Thrombosepatienten/Innen etwa doppelt so häufig gefunden wie bei gesunden Menschen. Das Thromboserisiko an sich wird jedoch durch eine Reihe weiterer Faktoren beeinflusst. Andere Mutationen sind bekannt, deren Relevanz unterschiedlich beurteilt wird (bspw. MTHFR A1298C).

In Verbindung mit weiteren Mutationen, etwa der so genannten Faktor V Leiden Mutation oder Faktor II Prothrombin-Mutation scheint sich das Thromboserisiko bei Patienten/Innen mit einer MTHFR C677T Mutation signifikant zu erhöhen.

Fachinformationen, Flyer oder Broschüren zu ähnlichen Themen:

MTHFR-Mutation [Flyer]

Thromboserisiko – Allgemein [Flyer]

Thromboserisiko bei Einnahme von Kontrazeptiva („Pille“) [Flyer]

Metabolisches Syndrom (Risiko koronarer Herzerkrankungen) [Flyer]

Einverständniserklärung humangenetische Untersuchungen [Vordruck]

Einsendeschein Individuelle Gesundheitsleistung (IGEL) [Vordruck]

zum download auf unserer Website