

Bedeutung der MTHFR-Mutation für Arteriosklerose und Gravidität



Die Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) ist ein Enzym, das Homocystein metabolisiert und dessen Spiegel im physiologischen Rahmen hält.

Liegt eine homozygot vererbte Mutation des MTHFR- Gens vor, ist die MTHFR-Aktivität deutlich vermindert, der Homocystein-Spiegel ständig erhöht.

Folge: erhöhtes Risiko für

- **Arteriosklerose, z. B. koronare Herzkrankheit**
- **Neuralrohrdefekte (Spina bifida)**
- **rezidivierende Aborte.**

Als Risikofaktor ist die MTHFR-Mutation unabhängig von Hypertonie, Hyperlipidämie oder Zigarettenkonsum.

Während Homocystein bei genetisch disponierten Personen durch Fasten oder Folsäure-Substitution vorübergehend physiologische Werte erreichen kann, ist eine MTHFR-Mutation unabhängig davon immer nachweisbar, kann also nicht durch entsprechende Diät maskiert werden.

Die Prävalenz für die homozygote Mutation liegt bei 5% für die Gesamtbevölkerung und bei 15-20% für Risikogruppen (z. B. KHK, Spina bifida).

Durch die Gabe von Folsäure kann der Homocystein-Spiegel gesenkt, Gefäßkrankheiten bzw. Neuralrohrdefekten z. T. wirksam vorgebeugt werden.

Somit ergibt sich aus dem Nachweis einer MTHFR-Mutation in aller Regel die Indikation zur dauerhaften Folsäure-Substitution .

Die Untersuchung gehört zum Abschnitt P EBM und belastet daher nicht Ihr O III – Budget.

Material : 5 ml EDTA-Blut