

## **Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR)**

### **Beschreibung**

Homozystein ist ein Zwischenprodukt im Methioninstoffwechsel, der von dem Enzym Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) reguliert wird und von Folsäure bzw. Vitamin B6 und Vitamin B12 abhängig ist. Ein B-Vitaminmangel kann zu einem verzögerten Homozysteinabbau führen, vor allem wenn MTHFR-Mutationen vorliegen. Die häufige MTHFR-C677T-Mutation kann sowohl in heterozygoter als auch in homozygoter Form ohne Auswirkungen auf den Homozysteinplasmaspiegel sein, solange ausreichend B-Vitamine (über die Ernährung oder durch Supplementation) zugeführt werden. Pathophysiologisch bedeutsam ist das Maß der Hyperhomozysteinämie (Plasmaspiegel >15 µmol/l), die dann die Entwicklung einer Atherosklerose begünstigt.

### **Messmethode**

Reverse Hybridisierung amplifizierter, genomischer DNA

### **Untersuchungsmaterial**

EDTA-Blut

### **Referenzbereich**

./.

### **Indikationen**

Thrombophiliescreening, manifester Folsäure- und Vitamin B-Mangel

### **Hinweise**

Zur Durchführung der molekulargenetischen Untersuchung des MTHFR-Gens ist gemäß Gendiagnostikgesetz die Einverständniserklärung erforderlich.

### **siehe auch**

Homozystein

### **Referenzen**

Thrombotic disorders (part 1). Alli, N.A., Vaughan, J., Louw, S., Schapkaitz, E., Jacobson, B. SAMJ Feb 2020, vol.110, No.2, 83-87.

A candidate genetic risk factor for vascular disease: a common mutation in methylentetrahydrofolatreduktase. Frosst P., Blom H.J., Milos R. Nat. Genet. 1995. 10: 111-113