

## Informationsblatt

# MTHFR 677T und Homocystein

- **Was ist Homocystein?**

Homocystein ist ein Nebenprodukt des Aminosäure-Stoffwechsels und gilt als wesentlicher Risikofaktor für Atherosklerose und venöse Thrombosen, sowie Schwangerschaftskomplikationen. Erhöhte Homocystein-Werte sind sehr oft auf Vitamin-Mangel (Folsäure- bzw. Vitamin B12-Mangel) oder genetische Ursachen zurückzuführen.

Die häufigste genetische Ursache für erhöhte Homocystein-Werte ist eine vererbte Variante der MTHFR (Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase), bei der an Nukleotid-Stelle 677 ein T an Stelle eines C steht (MTHFR 677T). Bei dieser 677T Variante ist die Funktion der MTHFR stark eingeschränkt. Nach heutigem Wissensstand ist jedoch nur der homozygote 677 TT Genotyp mit Hyperhomocysteinämie assoziiert.

- **Welche klinische Bedeutung haben die MTHFR Genotypen?**

MTHFR 677 CC: Kein 677T Allel nachweisbar, 41% der Bevölkerung.  
Keine relevante Funktionseinschränkung der MTHFR.

MTHFR 677 CT: Heterozygot für 677T. 47% der Bevölkerung.  
Keine relevante Funktionseinschränkung der MTHFR.

MTHFR 677 TT: Homozygot für 677T: Etwa 12% der Bevölkerung.  
Reduzierte Aktivität der MTHFR. Die Homocysteinwerte sind im Schnitt um etwa 10 µmol/l höher als bei der übrigen Bevölkerung.  
Der Effekt dieses Genotyps tritt vor allem bei gleichzeitigem Folsäure-Mangel auf.

- **Wann sollte eine Untersuchung auf MTHFR 677T durchgeführt werden?**

- Abklärung von Risiko bzw. Ursache erhöhter Homocysteinwerte.
- Als Teil der Risiko-Abklärung für Gefäßkrankheiten.

- **Wie kann eine MTHFR Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung der Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

**Literatur:**

Eldibany MM, Caprini JA. Hyperhomocysteinemia and thrombosis: an overview. Arch Pathol Lab Med. 2007;131:872-84.