



Risiko für Osteoporose – Collagen Typ I A1 (MIM 120150.0051)

Wissenschaftlicher Hintergrund / Genetik

Die Osteoporose ist eine Verminderung der Knochendichte durch Demineralisation, die häufig bei älteren Menschen auftritt. Die Knochendichte als Maß der Osteoporose wird in hohem Ausmaß durch genetische Faktoren beeinflusst. In den letzten Jahren wurde gezeigt, dass bestimmte genetische Varianten mit einer unterschiedlichen Empfindlichkeit für die Osteoporose vergesellschaftet sind. So stellen die Varianten S/s und s/s des Collagen Typ I A1-Gens einen Risikofaktor dar. Dabei scheint das Zusammenwirken mit dem Vitamin D-Rezeptor eine entscheidende Rolle für das Auftreten von Frakturen zu spielen.

Methodik, Vorgehen und Dauer der Untersuchung

DNA-Isolierung aus einer Blutprobe, Polymerase-Kettenreaktion und nachfolgende direkte Sequenzierung. Bestimmung der Allele S bzw. s in Intron 2 des VDR-Gens.

Material

2 ml EDTA-, Citrat- oder Heparin-Blut.

Indikation zur Untersuchung

Bestimmung des individuellen Risikos für Osteoporose. Im Rahmen der Familienberatung. Zur Abschätzung therapeutischer Maßnahmen in der Postmenopause.

Kosten der Untersuchung

Die Kosten berechnen sich nach den EBM-Ziffern 172, 4977, 4982 und 4984 bzw. nach den GOÄ-Ziffern 80, 3920, 3922 und 3926. Die Abrechnung erfolgt mit Überweisungsschein oder mit einem privaten Untersuchungsauftrag.

Literatur

Grant SFA et al. Nat Genet 14: 203-5 (1996).

Uitterlinden AG et al. N Engl J Med 338: 1016-21 (1998).

Uiterlinden AG et al. J. Bone Miner. Res. 16: 379-385 (2001)