



Homocystein

Ein Risikofaktor für kardiovaskuläre Erkrankungen

Autoren:

Dr. Lukas Bestmann, Spezialist FAMH Klin. Chemi

Dr. Dany Mercan, Spezialist Klin. Chemie

Einführung

Homocystein wird unter Einfluss von Vitamin B12 und Folsäure durch die Homocystein-Methyltransferase zu Methionin remethyliert, oder unter Einwirkung von Vitamin B6 und Cystathion-β-Synthase zu Cystein abgebaut. Erhöhte Werte entstehen durch Mangel an Vitamin B6, B12 oder Folsäure, oder bei Defekten der o.g. Enzyme. Erhöhte Homocysteinwerte werden auch bei Vorliegen von «niedrig-normalen» und normalen Blutspiegeln dieser Vitamine gefunden, da diese nicht sicher die ausreichende Versorgung der Gewebe wiedergeben.

Die Messung von Homocystein ist für die Bewertung von kardiovaskulären oder thromboembolischen Risiken nützlich, zum Ausschluss eines latenten Mangels an Vitamin B12, B6 oder Folsäure, oder auch bei Verdacht auf eine Anomalie der Methyltransferase oder der Cystathionbetasynthase. Bei Kindern führt diese genetische Anomalie zu Homocysteinurie mit frühzeitiger psychomotorischer Retardierung, peripherer Neuropathie und Arteriosklerose.

Bei Erwachsenen kommen hohe Homocysteinspiegel besonders bei Vitamin B-Mangel (B6, B12, Folsäure) vor, infolge mangelnder Vitamin B-Zufuhr, unausgewogener Ernährung, bestimmter Medikamente, Alkoholüberkonsum, übermässigen Rauchens, bei Niereninsuffizienz oder im höheren Alter.

In Anwesenheit der Genmutation MTHFR 677C>T (kodiert die 5,10-Methylentetrahydrofolat-Reduktase), sind die an eine Hyperhomocysteinämie gebundenen Risiken stark erhöht.

Indikationen

- Vorliegen von kardiovaskulären Risiken, Uebergewicht, Bewegungsmangel
- Vorliegen der Mutation MTHFR 677 C>T
- Tabak- oder Alkoholmissbrauch, hoher Konsum von Kaffee
- Ernährungsdefizit
- Schwangerschaft (Folsäure vermindert das Risiko für Spina bifida)
- Anämien (guter Indikator für Mangel an B12, B6, Folsäure)
- Chronische Niereninsuffizienz
- Maculadegeneration
- Regelmässige Einnahme von Medikamenten

Pathophysiologie

Homocystein ist ein unabhängiger kardiovaskulärer Risikofaktor. Es ist proinflammatorisch, leukozyten-aktivierend, fördert die Proliferation von glatten Muskelzellen, die Produktion von Kollagen, die Gerinnung sowie die Plättchenaggregation und führt zur Arteriosklerose. Die Substitution eines Vitamin B- oder Folsäuremangels erlaubt eine Normalisierung der Spiegel. Hingegen ist die positive Auswirkung auf die kardiovaskulären Risiken nicht vollständig nachgewiesen.

Material

Während 24 Stunden vor Blutentnahme ist der Genuss von Fleisch, Fisch und Käse zu begrenzen. Blutentnahme nüchtern, entweder:

- Heparinisiertes oder EDTA-Röhrchen (Plasma) oder Röhrchen mit Trenngel (Serum), auf Eis lagern, innerhalb einer Stunde zentrifugieren und gekühlt (Thermobox) transportieren
- Vollblut: fluoriertes Röhrchen bei Raumtemperatur

Interpretation

Homocystein	Werte µmol/l	Verdacht
Normal	<10 - 12	
Moderat erhöht	12 - 30	B-Vitamin-Mangel, MTHFR-Mutation, renale Dysfunktion
Intermediär	>30 - 100	Heterozygote Mutation von daran beteiligten Enzymen, schwere Vitaminmängel, renale Dysfunktion
Stark erhöht	>100	Homozygote Mutation von daran beteiligten Enzymen

Weiterführende Analytik

Vitamin B6, B12, Folsäure
Mutation MTHFR 677C>T
Weitere Mutationen auf Anfrage

Aktueller Tarif

Position 8616.00

60 Taxpunkte

Referenzen:

Kang SS et al.: Annu Rev Nutr 1992; 119: 279, Vermeulen EG et al.: Lancet 2000; 355: 517, Albert CM et al.: JAMA 2008; 299: 2027, Lonn E et al.: N Engl J Med 2006; 354: 1567

Auskunft:

Dr. Lukas Bestmann, Dr. Stephan Lengweiler,
Spezialisten FAMH Klin. Chemie

071 227 44 44

Dr. med. Bärbel Huber,
Spezialistin FAMH Klin. Chemie

044 389 88 50

Redaktion:

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Medizinischer Direktor