



Arteriosklerose-Risiko – CETP-Polymorphismen (MIM 118470)

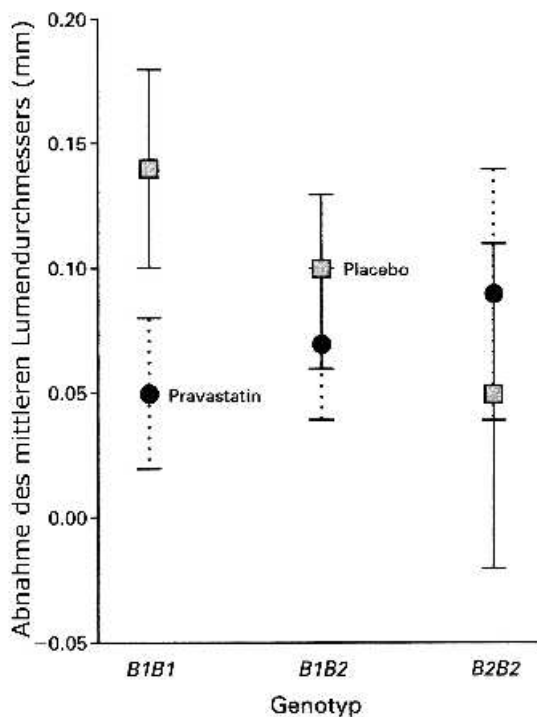
Wissenschaftlicher Hintergrund / Genetik

Das Cholesterylester-Transferprotein (CETP) transportiert Cholesterylester im Austausch gegen Triglyceride von HDL-Partikeln zu Apo-B enthaltenden Lipoproteinen. CETP spielt damit eine zentrale Rolle im Metabolismus der Lipoproteine, indem es ihre Konzentrationen und Zusammensetzungen im

Plasma reguliert. Patienten mit reduzierter CETP-Aktivität weisen erhöhte HDL-Cholesterolverte auf.

Eine Variante (Polymorphismus) des CETP-Gens (B1 bzw. B2) ist mit Veränderungen nicht nur der CETP-Aktivität, sondern auch der HDL- und

HDL-Cholesterolkonzentrationen vergesellschaftet. So haben z.B. Individuen mit dem Genotyp B2/B2 weit höhere HDL-Cholesterolverte als Individuen mit dem B1/B1 oder B1/B2-Genotyp. Daneben besteht auch eine Korrelation mit der Progression der koronaren



Herzkrankheit (KHK) und mit dem Ansprechen auf eine Therapie mit Pravastatin (siehe Grafik). Die Bestimmung des CETP-Genotyps kann helfen, Aussagen über das Risiko eines arteriellen Verschlusses, über die Prognose und über die optimale Therapie zu treffen.

Methodik, Vorgehen und Dauer der Untersuchung

DNA-Isolierung aus einer Blutprobe, Polymerase-Kettenreaktion und nachfolgende direkte Sequenzierung. Bestimmung des Polymorphismus B1 bzw. B2 (Anwesenheit bzw. Abwesenheit einer *TaqI*-Erkennungsstelle) in Intron 1 des CETP-Gens.

Material

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

Indikation zur Untersuchung

Einschätzung des individuellen Risikos eines arteriellen Verschlusses und der Prognose. Hilfe bei der Auswahl einer medikamentösen Therapie.

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

Kuivenhoven JA et al. N Engl J Med 338: 86-93 (1998).

Vohl M-C et al. Intl J Obes 23: 918-25 (1999).