



Risiko für Osteoporose – Vitamin D-Rezeptor (MIM 601769)

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 stellt die Variante B/B des Vitamin-D-Rezeptor-Gens einen Risikofaktor dar.

Methodik, Vorgehen und Dauer der Untersuchung

DNA-Isolierung aus einer Blutprobe, Polymerase-Kettenreaktion und nachfolgende direkte Sequenzierung. Bestimmung der Allele B bzw. b 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

- Gennari L et al. J Clin Endocrinol Metab 83: 939-44 (1998).
Ralston SH. J Clin Endocrinol Metab 87: 2460-6 (2002).
Sainz J et al. N Engl J Med 337: 77-82 (1997).

