

MTHFR

Inhaltsverzeichnis

- [1 Beschreibung](#)
- [2 Diagnose](#)
- [3 Therapie](#)
- [4 Quellen](#)

Die Gene der Gruppe MTHFR haben Einfluss auf die Gerinnung und das Thromboserisiko

1 Beschreibung

MTHFR-Polymorphismus stellt kein erhöhtes Risiko für thrombotische Komplikationen dar.

Bei MTHFR 677T- oder 1298C-Homozygoten oder sogar bei MTHFR C677T + A1298C-Heterozygoten tritt eine Hyperhomocysteinämie signifikant häufiger auf, was das Risiko für thrombotische Ereignisse erhöhen kann.

Jede Untersuchung auf Homocystein sollte auf nüchternen Magen durchgeführt werden. Homozygote MTHFR 677T und wahrscheinlich 1298C neigen dazu, empfindlicher auf die toxische Wirkung von Methotrexat zu reagieren.

Weitere Hinweise:

Bei dieser Mutation handelt es sich um den häufigsten, genetischen Defekt in Bezug auf den Stoffwechsel der [Folsäure](#). Die Methylenetetrahydrofolatreduktase ist ein Enzym, das zur Verstoffwechselung benötigt wird. Durch den angeborenen Gendefekt kann es zu erhöhten Blutspiegeln der schwefelhaltigen Aminosäure Homocystein kommen.

MTHFR Mutationen können für weibliche Träger dieses Gendefekts bedeuten, dass sie ein erhöhtes Risiko für wiederholte Aborte in der Frühschwangerschaft aufweisen.

Einige Mediziner sind außerdem der Ansicht, dass die Mutation bei der Entstehung des offenen Neuralrohres eine Rolle spielen kan

2 Diagnose

Durch eine spezielle Blutuntersuchung beim Arzt kann die Mutation festgestellt werden. Dazu wird peripheres Venenblut benötigt

3 Therapie

Bis mindestens zum Ende des 1.Trimenons Folsäure in einer Dosierung von 5 mg täglich. Die Folsäure soll die Folgen der MTHFR Mutation ausgleichen.

4 Quellen

Labor SPADIA

[MTHFR Mutation: Das musst Du wissen - NetMoms.de](#)