

Mehr Freude
am Leben

Individuelle Gesundheitsvorsorge

Genbedingte Stoffwechselkrankheiten



Patienten-Information

Genbedingte Stoffwechselkrankheiten

Krankheiten können auf verschiedene Ursachen zurückgeführt werden. Ganz grob gesprochen kann einerseits zwischen äußeren Einflüssen wie Ernährung, Lebensstil, Wetter, Gifte, radioaktive Strahlen usw., andererseits zwischen körpereigenen Faktoren wie Alter und genetischer Veranlagung unterschieden werden.

Es werden in letzter Zeit immer mehr Krankheiten entdeckt, bei denen die Veranlagung eine entscheidende Rolle spielt. Diese genetischen Gegebenheiten sind jedoch beim einzelnen Individuum unbekannt, sofern keine eindeutige Krankengeschichte der Vorfahren vorliegt (wie z. B. die Bluterkrankheit in der russischen Zarenfamilie).

Nun ergibt sich durch Fortschritte in der molekularbiologischen Forschung die Möglichkeit, die individuelle Belastung mit einer genetischen Veränderung (Mutation), die für die Entwicklung bzw. Ausprägung einer bestimmten Krankheit mitentscheidend ist, zu untersuchen.

Dazu zählen folgende Mutationen mit ihren entsprechenden Krankheitsbildern:

Hypercholesterinämie – erhöhtes Risiko für Arteriosklerose

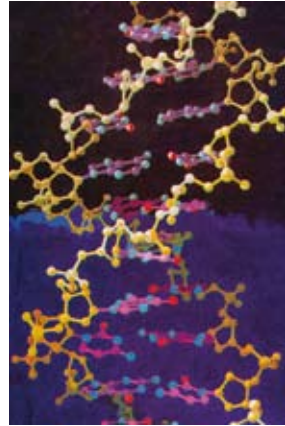
Mutation im Apolipoprotein B-100

Eine Erhöhung der Cholesterinkonzentration (familiäre Hypercholesterinämie) mit dem Risiko einer Gefäßschädigung (Arteriosklerose) kann durch eine Mutation im sogenannten Apolipoprotein B-100, dem Eiweißanteil des LDL-Cholesterins, bedingt sein. Diese Mutation stellt einen gewichtigen Risikofaktor für die Entwicklung einer Arteriosklerose dar, der in nur geringem Maße durch die allgemeine Lebensführung beeinflusst werden kann und daher eine medikamentöse Behandlung erforderlich macht. Eine Erkennung dieses Risikofaktors ist durch die Untersuchung der häufigsten Mutationen dieses Gens möglich.

Mutation im Apolipoprotein E

Neben dem ApoB-100-Gen spielt auch die Mutation des Apolipoproteins E eine wichtige Rolle für eine mögliche Erhöhung der Cholesterinkonzentration mit der Gefahr der Arteriosklerose. Es kommen die Formen E2, E3 und E4 dieses Apolipoproteins vor. E3 ist als der Normaltyp anzusehen. Der Typ E2 ist mit günstigen Werten für Gesamt-Cholesterin und LDL-Cholesterin assoziiert. In doppelter Ausprägung

(Homozygotie) kann er jedoch auch zu Fettstoffwechselstörungen führen. Der problematischste Subtyp ist E4. Dieser Subtyp ist mit einer erhöhten Konzentration von LDL-Cholesterin und Lipoprotein (a) und damit einem erhöhten kardiovaskulären Risiko verbunden. Bei dieser Form werden spezielle cholesterinsenkende Medikamente empfohlen. Darüber hinaus ist mit dem Subtyp E4, wenn er auf beiden Chromosomen 19 vorliegt, die Wahrscheinlichkeit der Entwicklung einer Alzheimer-Demenz erhöht.



Milchzuckerunverträglichkeit

Milchzucker (Lactose) wird im Kindesalter in der Regel problemlos vertragen. Im Erwachsenenalter kann jedoch eine Unverträglichkeit entstehen. Diese Milchzuckerunverträglichkeit (Lactose-Intoleranz) geht einher mit Verdauungsstörungen, Durchfall, Blähungen, Bauchschmerzen und Übelkeit. Sie ist durch eine verminderte Produktion des Enzyms Lactase im Verdauungstrakt bedingt. Circa. 15% unserer Bevölkerung sind davon betroffen, in ostasiatischen Ländern sogar ca. 90%. Verursacht wird diese Verdauungsstörung durch eine Mutation in beiden Lactase-Genen. Beschwerdefreiheit erlangt der Betroffene durch Meidung von Milch. Joghurt (enthält Lactase) und Käse (Milchzucker bereits vergoren) wird meist vertragen.

Fruchtzuckerunverträglichkeit

Die Fruchtzuckerunverträglichkeit (Fructose-Intoleranz) ist eine angeborene Störung des Fruchtzuckerstoffwechsels. Die Fructose wird hierbei nur unzureichend abgebaut. Der erhöhte Fructosegehalt stört den Glucosestoffwechsel. Es können Stoffwechsellagen mit Unterzuckerung, aber auch Beschwerden im Magen-Darm-Trakt sowie Leber- und Nierenschäden entstehen. Die betroffenen Personen entwickeln in der Regel eine ausgeprägte Abneigung gegen fruktosehaltige Lebensmittel (Früchte, Gemüse, Honig, aber auch normaler Haushaltszucker). Durch eine Untersuchung auf Mutationen im Gen für die Aldolase B kann in den meisten Fällen die genetische Ursache dieser Störung gefunden werden. Erkrankte müssen eine fructose- und haushaltszuckerfreie Diät einhalten.

Eisenspeicherkrankheit

Die Eisenspeicherkrankheit (Hämochromatose) ist eine Erkrankung, bei der infolge einer erhöhten Eisenaufnahme im Dünndarm der Eisengehalt im Körper erhöht ist, wobei insbesondere in der Leber vermehrt Eisen gespeichert wird.

Als Folge entstehen Hautverfärbungen, Zuckerkrankheit, eine allgemeine Schwäche und als eine der schlimmsten Folgen eine Leberzirrhose mit möglicher Entwicklung eines Leberkrebses. Die Krankheit tritt in der Regel zwischen dem 40. und 60. Lebensjahr auf. Männer sind ca. 10 mal häufiger als Frauen betroffen. Bei einem von ca. 200-400 Personen liegt diese genetische Störung vor. Die Therapie besteht bei früher Erkennung in regelmäßigen Aderlässen. Der Nachweis erfolgt über die Feststellung von zwei Genmutationen.

Diese Untersuchungen werden bei fehlendem Krankheitsverdacht nicht von den gesetzlichen Krankenkassen (GKV) übernommen. Es handelt sich um Individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL).

Die Kosten für ärztliche Beratung, Blutentnahme und Laboruntersuchung können bei uns erfragt werden. Bitte sprechen Sie uns an, wir beraten Sie gerne.

Weitere Angebote zur individuellen Gesundheitsvorsorge:

Anti-Aging für die Frau	Oxidativer Stress
Anti-Aging für den Mann	Osteoporose-Vorsorge
Arteriosklerose-Vorsorge	Pränatalscreening
Chronische Müdigkeit	Prostatakrebs-Vorsorge
Darmkrebs-Vorsorge	Sexuell übertragbare Krankheiten
Gebärmutterhalskrebs-Vorsorge	Thrombose-Vorsorge
Haarausfall	Vaginale Infektionen
Immunabwehr	Zeckenstich – was tun
Infektionsvorsorge für Schwangere	Zeckenstich – Borreliose
Magen-Darm-Beschwerden	Zyklusstörungen – Unfruchtbarkeit – Wechseljahre
Nahrungsmittelunverträglichkeiten	

Alles Gute für Ihre Gesundheit wünscht Ihnen Ihr Praxisteam.