

Informationsblatt

COL1A1 Polymorphismus - Osteoporose-Risiko

- **Was ist Osteoporose?**

Osteoporose ist eine generalisierte Knochenerkrankung, die durch geringe Knochenmasse und eine gestörte Mikroarchitektur des Knochengewebes gekennzeichnet ist. Vor allem bei älteren Patienten und Frauen nach der Menopause führt Osteoporose zu einem erhöhten Frakturrisiko. Die Ursachen der Osteoporose sind vielfältig und umfassen neben einer Reihe von Umweltfaktoren (Ernährung, Kalziumaufnahme, Lebensstil) auch verschiedene genetische Faktoren.

- **Was ist COL1A1?**

COL1A1 ist das Gen für Typ-1 Kollagen, einen Hauptbestandteil des Knochens. Eine genetische Variation (Sp1-Polymorphismus) des COL1A1 Gens beeinflusst die Aktivität des Gens und damit auch die Knochendichte und das Frakturrisiko. Der Polymorphismus führt zu einem G→T Austausch an Position 2046 im ersten Intron des COL1A1 Gens und verändert eine Bindestelle des Transkriptionsfaktors Sp1. Das häufigere 2046-G Allel wird auch als „S“ Variante bezeichnet, während das seltenere 2046-T Allel auch als „s“ Variante bezeichnet wird.

- **Welche COL1A1 Genotypen gibt es?**

COL1A1 2046 **GG** (SS): Normaler Genotyp („Wildtyp“), 61% der Bevölkerung.
Kein erhöhtes Osteoporose-Risiko

COL1A1 2046 **GT** (Ss): Heterozygote Träger, 36% der Bevölkerung.
Mäßig erhöhtes Osteoporose-Risiko,
Risiko für Knochenbrüche etwa um 26% höher als bei GG Genotyp

COL1A1 2046 **TT** (ss): Homozygote Träger, 3% der Bevölkerung.
Erhöhtes Osteoporose-Risiko
Risiko für Knochenbrüche etwa um 78% höher als bei GG Genotyp

- **Wann sollte eine Bestimmung des COL1A1 Genotyps durchgeführt werden?**

Die Bestimmung des COL1A1 Genotyps dient der frühzeitigen Erkennung einer erblichen Veranlagung zur Osteoporose. Der Gentest ermöglicht es den Betroffenen, sich durch entsprechende Vorsorgemaßnahme vor dem erhöhten Risiko von Knochenbrüchen später im Leben zu schützen. Das Ergebnis des Gentests sollte immer im Zusammenhang mit weiteren Untersuchungen (z.B. Knochendichtemessungen) interpretiert werden.

- **Wie kann eine COL1A1 Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Die Dauer der Analyse beträgt wenige Tage, das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen schriftlich zugestellt.

Literatur:

Mann V, Ralston SH. Meta-analysis of COL1A1 Sp1 polymorphism in relation to bone mineral density and osteoporotic fracture. Bone. 2003;32:711-7.