

## DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, C/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311  
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: [alfred.schoeller@dcwv.at](mailto:alfred.schoeller@dcwv.at), website: [www.dcwv.at](http://www.dcwv.at)

### Osteoporoserisiko (COLIA1 +2046G/T, VDR b/B)

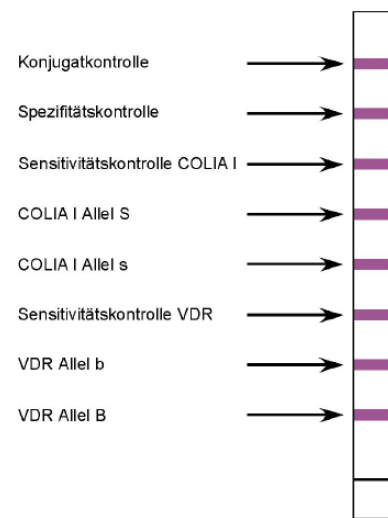
**Indikation:** Knochendichtemessung mit auffälligem Befund, familiäre Vorbelastung für Osteoporose

**Einsendematerial:** EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

**Testprinzip:** Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

**Spezifität und Sensitivität:** IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Sensitivitätskontrolle. Detektiert die Mutation COLIA1 +2046G/T im COLIA1 Gen (Kollagen I  $\alpha$ 1), welches sich auf Chromosom [17q21.31-q22](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/120150) (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/120150>) befindet, und die Mutation VDR b/B im VDR (Vitamin D Rezeptor) Gen (auf Chromosom [12q12-q14](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/601769), OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/601769>).

**Interpretation:** Das COLIA1 Allel **s** ist assoziiert mit einer geringeren Knochendichte und einem erhöhten Frakturrisiko (heterozygot COLIA1 +2046G/T um 26%, homozygot COLIA1 +2046T/T um 78%). Verglichen mit den Frauen mit einem homozygoten Genotyp COLIA1 **SS** haben Frauen mit dem heterozygoten Genotyp COLIA1 **Ss** im Durchschnitt eine 2% geringere Knochendichte im Oberschenkelhalsknochen und in der Lendenwirbelsäule. Frauen mit dem homozygoten Genotyp COLIA1 **ss** haben eine um 4% geringere Dichte im Oberschenkelhalsknochen und 6% in der Lendenwirbelsäule. Das VDR **b**-Allel ist mit einer höheren Knochendichte assoziiert, der Genotyp VDR **BB** scheint dagegen mit einem signifikant erhöhten Frakturrisiko assoziiert zu sein.



Schema Teststreifen

**Genetik:** Unter Kaukasiern haben 61,1% den Genotyp COLIA1 **SS** (homozygot für das Allel **S**), 36,2% den Genotyp **Ss** (heterozygot **S** und **s**) und 2,7% den Genotyp **ss** (homozygot **s**). Die Sequenzvariation im VDR Gen betrifft eine im Intron zwischen Exon 8 und 9 vorhandenen Schnittstelle des Restriktionsenzym BsmI. Bei Vorhandensein der Schnittstelle liegt das Allel **b**, bei Abwesenheit das Allel **B** vor. Unter Kaukasiern haben 36% den Genotyp VDR **bb** (homozygot für das Allel **b**), 46% VDR **Bb** (heterozygot **b** und **B**) und 18% VDR **BB** (homozygot **B**).

<http://genatlas.medecine.univ-paris5.fr/fiche.php?n=618>,  
<http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=VDR>

[http://en.wikipedia.org/wiki/Collagen\\_type\\_I\\_alpha\\_1](http://en.wikipedia.org/wiki/Collagen_type_I_alpha_1)

**Medinfo:** [Osteoporose](http://de.wikipedia.org/wiki/Osteoporose), <http://de.wikipedia.org/wiki/Osteoporose>, <http://www.osteoporose.co.at>

#### Literatur:

Jin H, Evangelou E, Ioannidis JP, Ralston SH (2010) Polymorphisms in the 5' flank of COL1A1 gene and osteoporosis: meta-analysis of published studies. Osteoporos Int [ahead of print].  
Ralston SH (2010) Genetics of osteoporosis. Ann N Y Acad Sci 1192:181-189.