

COMT Val158Met-Mutation (PCR)

Stand: 06.09.2017

Methode

PCR, PCR
Pyrosequenzierung, PSQ

Material

EDTA Monovette, 2,7 ml, rot

Beschreibung

Die Catechol-O-Methyltransferase (COMT) katalysiert als Phase II - Enzym die Übertragung von Methylgruppen auf endogene/ exogene Catechole und ist damit an deren Inaktivierung beteiligt. So ist z.B. die O-Methylierung von Neurotransmittern wie Dopamin, Adrenalin oder Noradrenalin ein Hauptabbauweg dieser Catecholamine. Zusätzlich zur Rolle im Metabolismus endogener Substanzen ist die COMT aber auch wichtig bei der Verstoffwechselung von Catecholen, welche z.B. bei der Therapie von Bluthochdruck, Asthma und Parkinson eingesetzt werden.

COMT Val158Met-Mutation:

Der Austausch von Guanin durch Adenosin im COMT-Gen führt zu einem Wechsel von Valin nach Methionin an Position 158 der COMT. Dies hat zur Folge, dass (bei homozygotem Genotyp) die Aktivität des Enzyms 3-4 fach verringert ist. Der damit einhergehende verlangsamte Catecholstoffwechsel begünstigt in der Folge die Entstehung verschiedenster Erkrankungen. So wird z.B. der Verlauf von Alkoholismus, Schizophrenie oder Angststörungen negativ beeinflusst. Zudem ist das Risiko für die Entstehung von (nicht familiär bedingtem) Brustkrebs bei homozygoten Mutationsträgern erhöht und kann durch eine Hormonersatztherapie noch weiter verstärkt werden.

Indikation

Catecholamin-Metabolismus, Abklärung der Wirksamkeit catecholaminerger Neurotransmitter (z.B. L-Dopamin, Adrenalin, Epinephrin).

Abrechnungsinformation

Katalog	Ziffer	Wert
GOAE	3922	500 GOÄ-Punkte, 1.0-fach: 29.14 Euro
GOAE	3924	300 GOÄ-Punkte, 1.0-fach: 17.49 Euro
EBM	11301	23.38 Euro
EBM	11521	22.02 Euro

Akkreditierung

Nein. Dieser Parameter ist **nicht** akkreditiert.

Bearbeitung

Versandparameter (verlängerte Bearbeitungszeit möglich!)