

## Informationsblatt

# Komplement Faktor H (CFH) und Altersbedingte Makulardegeneration (AMD)

- **Was ist die Altersbedingte Makuladegeneration (AMD)?**

Die Makula ist in der Netzhaut des Auges die Stelle des schärfsten Sehens. Bei einer AMD gehen die Sehzellen der Makula allmählich zugrunde. Schreitet die Erkrankung fort, verlieren die Patienten die Fähigkeit, in der Mitte des Sehfeldes farbig und scharf zu sehen. Das Gesichtsfeld am Rand bleibt jedoch erhalten, so dass es weiterhin möglich ist, sich im Raum zu orientieren.

- **Was ist der Komplement Faktor H?**

Der Komplement Faktor H (CFH) ist ein Bestandteil des Komplementsystem, welches als Teil des menschlichen Immunsystems die Immunantwort gegen verschiedene Krankheitserreger steuert. Eine genetische Variante von CFH, bei der an Stelle 402 ein Tyrosin (Y) durch ein Histidin (H) ausgetauscht ist, ist stark mit dem Risiko für eine AMD verbunden.

- **Welche Bedeutung haben die CFH Genotypen?**

| Genotyp       | Häufigkeit | Bedeutung                                                                    |
|---------------|------------|------------------------------------------------------------------------------|
| CFH 402 [YY]: | 63%        | Normaler Genotyp.<br>Kein erhöhtes Risiko für AMD                            |
| CFH 402 [YH]: | 32%        | Heterozygot für die CFH 402H Variante.<br>Risiko für AMD etwa 4-fach erhöht. |
| CFH 402 [HH]: | 5%         | Homozygot für die CFH 402H Variante.<br>Risiko für AMD etwa 12-fach erhöht.  |

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

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein Blut-Röhrchen (EDTA- oder Citrat-Blut) mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

**Literatur:**

Wegscheider BJ, Weger M, Renner W, Steinbrugger I, März W, Mossböck G, Temmel W, El-Shabrawi Y, Schmut O, Jahrbacher R, Haas A. Association of complement factor H Y402H gene polymorphism with different subtypes of exudative age-related macular degeneration. *Ophthalmology*. 2007;114:738-42.

Thakkinstian A, Han P, McEvoy M, Smith W, Hoh J, Magnusson K, Zhang K, Attia J. Systematic review and meta-analysis of the association between complement factor H Y402H polymorphisms and age-related macular degeneration. *Hum Mol Genet*. 2006;15:2784-90.