

Informationsblatt

PNPLA3 I148M

(Lebererkrankungen)

- **Hintergrund:**

PNPLA3 ist das Gen für Adiponutrin, welches vor allem in Fett- und Leberzellen zu finden ist. Adiponutrin scheint eine Rolle beim Stoffwechsel und der Speicherung von Fett zu spielen, seine genaue Funktion ist jedoch noch ungeklärt.

Das PNPLA3 Gen liegt auf dem Chromosom 2 und trägt einen häufigen Polymorphismus, bei dem ein Isoleucin an Aminosäureposition 148 durch ein Methionin ersetzt ist (p.I148M, atC > atG, rs738409). Die Bestimmung dieser genetischen Variante ist ein wichtiges Hilfsmittel für die Risikoabschätzung bei PatientInnen mit alkoholischer oder nicht-alkoholischen Fettleber.

- **Bedeutung der PNPLA3 Genotypen:**

Genotyp	Häufigkeit	Bedeutung
II	53%	Normaler Genotyp ("Wildtyp").
IM	38%	Heterozygot für die 148-M-Variante. Erhöhtes Risiko für die Entstehung und Progression von Fettleber bzw. Leberzirrhose.
MM	9%	Homozygot für die 148-M-Variante. Deutlich erhöhtes Risiko für die Entstehung und Progression von Fettleber bzw. Leberzirrhose.

- **Wie kann eine PNPLA3 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. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

Literatur:

Stickel F, et al. PNPLA3 genetic variation in alcoholic steatosis and liver disease progression. Hepatobiliary Surg Nutr. 2015;4:152-60.