



IL6-Gen

Akronym	Interleukin-6
Synonym	Interferon, beta-2, IFNB2
Material	<u>EDTA-Blut, 2,7 mL</u> (Blutbildröhrchen)
Methode	<u>NAA, SEQU</u>
Qualitätskontrolle	<u>Zertifikat</u>
Erklärung	<u>Einwilligungserklärung zur humangenetischen Untersuchung</u> <u>Declaration of consent to genetic analysis</u>
Anforderungsschein	<u>Download</u>
Auskünfte	<u>Molekulare Humangenetik</u>
Siehe auch	<u>Humangenetik - Zytogenetik</u> Patienteninformationen: Osteoporose - Knochenbruchrisiko im Alter
Indikation	Frage nach einem erhöhten Osteoporose-Risiko. Bereits im jugendlichen Alter mögliche Identifikation von Risikopatienten. Nicht belastende Prophylaxe und Prävention im frühen Lebens-
Humangenetik	al ter durch Änderung der Ernährungsgewohnheiten und körperliche Aktivität. Die klinische Relevanz des Polymorphismus ist allerdings noch nicht gesichert. Das auf Chromosom 7p21 gelegene Gen umfasst einen Bereich von 4.8 kb mit 5 Exonen. Das Genprodukt, Interleukin-6 (Mr 23.7 kDa) zeigt ein breites Spektrum an biologischen Aktivitäten, was die zahlreichen synonymen Bezeichnungen verdeutlichen (siehe Interleukin-6). Es ist an der antigenspezifischen Immunantwort, entzündlichen Reaktionen und Akute-Phase-Reaktionen beteiligt. Interleukin-6 kann mit löslichem Interleukin-6-Rezeptor (IL-6-R) interagieren und so auch Zellen stimulieren, die nur die signaltransduzierende Rezeptoruntereinheit gp130 und nicht die ligandenbindende Untereinheit IL-6-R exprimieren (Endothelzellen, hämatopoetische Vorläuferzellen, Osteoklasten, Neuronen). Dieser mit Transsignaling bezeichnete Prozess ist bei Entzündungsprozessen, Neuronenwachstum, Hämatopoese und Tumorabwehr von Bedeutung. Interleukin-6 stimuliert die Osteoklasten und damit die Knochenresorption. Bisher wurden zwei Mutationen im Interleukin-6-Gen beschrieben, von denen die eine mit der idiopathischen juvenilen Arthritis, die andere mit der Osteoporose und einem erhöhten Knochenbruch-Risiko in Zusammenhang gebracht wurde. Sowohl in der kaukasischen als auch in der japanischen Bevölkerung konnte ein Polymorphismus in der 3'-Region des IL-6-Gens in Zusammenhang mit der Knochendichte der jeweiligen Genträger gebracht werden. Es handelt sich um Allele, die zwischen 9 und 18 CA (Cytosin/Adenin)-Repetitionen enthalten. Personen mit einem Allel mit 18 CA-Repetitionen (A1-Allel) zeigten eine signifikant niedrigere Knochendichte als diejenigen mit Allelen mit einer geringeren Anzahl von CA-Repetitionen.
Erbgang	Der CA-Repetitionenpolymorphismus wird dominant vererbt.
Symptome	Die Merkmalsträger zeigen keine spezifischen klinischen Symptome. In höherem Lebensalter besteht die Möglichkeit der Entwicklung einer Osteoporose mit einem erhöhten Knochenbruch-Risiko.

G. Schlüter, H.P. Seelig