

SOFTWARE

GENTEST VOR VITAMIN D PROPHYLAXE?

25.10.2016

Es gibt eine kindliche Erkrankung, die nur bei Vitamin D Prophylaxe auftritt: die idioma- tische infantile Hyperkalzämie Lightwood (OMIM 143880). Die Ursache, eine oder mehrere Mutationen im Vitamin besser Hormon D abbauenden Enzym CYP24A1, wurden erstmals durch [Schlingmann 2011](#) charakterisiert. Diese Kinder leiden an einer Hyperkalzämie, Wachstumsverzögerung, Erbrechen, Dehydration und Nephrokalzinose. Mittlerweile [sind noch mehr Mutationen](#) bekannt:

SCHLINGMANN, NEJM 2011	CLINVAR 2016	FUNKTION
A475fsX490		pathogen
E143del	NM_000782.4(CYP24A1):c.428_430delAAG (p.Glu143del) GRCh38: Chr20:54172928-54172930	pathogen
E151X	NM_000782.4(CYP24A1):c.451G>T (p.Glu151Ter) GRCh38: Chr20:54171669	pathogen
L409S	NM_000782.4(CYP24A1):c.1226T>C (p.Leu409Ser) GRCh38: Chr20:54158096	schwach pathogen
R396W	NM_000782.4(CYP24A1):c.1186C>T (p.Arg396Trp) GRCh38: Chr20:54158136	pathogen
R159Q	NM_000782.4(CYP24A1):c.476G>A (p.Arg159Gln) GRCh38: Chr20:54171644	pathogen
E322K	NM_000782.4(CYP24A1):c.964G>A (p.Glu322Lys) GRCh38: Chr20:54162743	pathogen
c.445_449(+1) delATCCTg-het		pathogen
	NM_000782.4(CYP24A1):c.1039C>T (p.Gln347Ter) GRCh38: Chr20:54159075	vermutlich pathogen
	NM_000782.4(CYP24A1):c.1426_1427delCT (p.Cys477Leufs) GRCh38: Chr20:54157395-54157396	pathogen

Offensichtlich gibt es hier auch benigne Formen. Ob ein Mutationscreening vor einer Vita-

min D Prophylaxe Sinn macht ([“Präzisionsmedizin“](#))? Dazu müsste man erstmal die Prävalenz der CYP24A1 Varianten in der Bevölkerung kennen, Schlingmann schätzt zumindest 100 Fälle / Jahr in England.

CC-BY-NC Science Surf , accessed 04.05.2026, [click to save as PDF](#)
