Mevalonsäure

A. C. Sewell
Ingelheim, Deutschland

Synonym(e) 3,5-Dihydroxy-3-Methylpentansäure

Englischer Begriff mevalonic acid

Definition Organische Säure (Summenformel: $C_6H_{12}O_4$) und Baustein der Cholesterinsynthese. Entsteht beim Mangel des Enzyms Mevalonatkinase.

Beschreibung Mevalonsäure ist das Produkt der Hydroxy-Methyl-Glutaryl-CoA-Reduktase-Reaktion, die den geschwindigkeitsbestimmenden Schritt der Cholesterinbiosynthese katalysiert. Ausgangssubstanz der Cholesterinsynthese ist Acetyl-CoA. Der dritte Schritt der Synthese ist die Umwandlung von Mevalonsäure zu Mevalonsäurephosphat mittels Mevalonatkinase. Ein Mangel der Mevalonatkinase führt zu

einer pathologischen Akkumulation der Mevalonsäure oder Mevalonolakton. Dies ist pathognomonisch für die Mevalonazidurie, eine autosomal rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung. Die Diagnose dieser Erkrankungen wird durch die Bestimmung der organischen Säuren (► [Säuren im Urin, organische](#)) in Körperflüssigkeiten mittels ► [Gaschromatographie](#), ► [Massenspektrometrie](#) (GC-MS) gestellt. Ein Mangel an Mevalonatkinase ist verantwortlich für das Hyper-IgD- und Periodic-Fever-Syndrom (Poll-The et al. 2000). Referenzwert: <0,7 mmol/mol Kreatinin (Urin).

Literatur

- Hoffmann GF, Haas D (2000) Disorders of cholesterol synthesis. In: Fernandes J, Saudubray JM, van den Berghe G (Hrsg) Inborn metabolic diseases: diagnosis and treatment, 3. Aufl. Springer, Berlin/Heidelberg/New York, S 337–342
- Poll-The BT, Frenkel J, Houten SM et al (2000) Mevalonic aciduria in 12 patients with hyperimmunoglobulinaemia D and periodic fever syndrome. J Inher Metab Dis 23:363–366