Biopterin

H. Jomaa
amedes MVZ für Laboratoriumsdiagnostik und
Mikrobiologie Halle/Leipzig GmbH, Halle, Deutschland

Englischer Begriff biopterin

Definition Biopterin gehört, wie die Folate, zur Familie der Pterine. Es ist in seiner biologisch aktiven Form 5,6,7,8-Tetrahydrobiopterin als Kofaktor an Reaktionen der Neurotransmittersynthese, Gefäßtonusregulation und der Immunantwort beteiligt.

Molmasse Biopterin 237,22 g; 5,6,7,8-Tetrahydropterin 241,25 g; 7,8-Dihydropterin 239,24 g.

Funktion – Pathophysiologie Die häufigsten Biopterinderivate in den Körperzellen sind 5,6,7,8-Tetrahydropterin (BH4) und die oxidierte Form 7,8-Dihydropterin (BH2). BH4 wird in den Körperzellen aus Guanosintriphosphat de novo synthetisiert und ist ein wichtiger Kofaktor der Stickstoffmonoxid-(NO-)Synthasen und der Hydroxylasen aromatischer Aminosäuren. Aufgrund der Beteiligung des Biopterin an der NO-Synthasereaktion kommt es bei Entzündungen zu einer Induktion der Biopterinsynthese. Zu den BH4-abhängigen Hydroxylasen gehören die Phenylalaninhydroxylase, Tyrosinhydroxylase und die Tryptophanhydroxylase, die für die Synthese von Tyrosin, Dopamin und Serotonin benötigt werden. Im Rahmen der Hydroxylasereaktion wird BH4 zu BH2 oxidiert. BH2 wird u. a. mithilfe des Enzyms Dihydropteridinreduktase wieder zu BH4 reduziert.

Biopterinmetabolismusstörungen als Ursache für eine Phenylketonurie kommen in 1–2 % der Kinder mit Phenylketonurie vor. So findet bei einem Dihydropteridinreduktasemangel der Abbau von Phenylalanin zu Tyrosin nicht mehr statt, da der Kofaktor BH4 fehlt. Die Patienten zeigen neben dem Phänotyp der Hyperphenylalaninämie auch einen Mangel an Katecholaminen und Serotonin im ZNS. Wird bei der Therapie der betroffenen Kinder der ursächlichen Biopterinmangel übersehen und nur eine Phenylalaninrestriktion vorgenommen, kommt es zu Krampfanfällen, Mikrozephalie und einer fortschreitenden neurologischen Degeneration aufgrund des Neurotransmittermangels.

Analytik HPLC-basierte Methoden mit fluorimetrischer oder massenspektrometrischer Detektion stehen zur Verfügung, um Biopterin und die reduzierten Derivate BH2 und BH4 zu bestimmen.

Referenzbereich Nicht verfügbar.

Diagnostische Wertigkeit Die Bestimmung der Biopterinderivate spielt derzeit bei der Abklärung einer Phenylketonurie, die im Neonatalscreening identifiziert wurde, eine wichtige Rolle.

Literatur

- Bendall et al (2014) Tetrahydrobiopterin in cardiovascular health and disease. *Antioxid Redox Signal* 20(18):3040–77
Blau (2016) Genetics of phenylketonuria: Then and Now. *Hum Mutat* 37(6):508–15