

## 5 Zusammenfassung

Der Schlaganfall stellt die verbreitetste lebensbedrohende neurologische Erkrankung dar, die klinischen Folgen sind oft schwerwiegend. Es handelt sich um eine multifaktorielle Erkrankung mit starken Wechselwirkungen zwischen genetischen und Umweltfaktoren. Da Schlaganfälle und deren Folgen enorme Ressourcen im Gesundheitswesen verbrauchen, kommt der Prävention eine große Bedeutung zu. Dabei müssen zuerst Personen mit hohem Schlaganfall-Risiko identifiziert werden, wozu zunehmend Suszeptibilitätsallele in der Bevölkerung gesucht werden. Der von-Willebrand-Faktor (vWF) spielt eine bedeutende Rolle im Zusammenspiel der primären und sekundären Hämostase, im vWF-Gen sind verschiedene Polymorphismen bekannt. Der im Intron 2 gelegene *Sma* I-Polymorphismus zeigte in einer chinesischen Fall-Kontroll-Studie eine signifikante Assoziation zum Auftreten ischämischer Schlaganfälle. Ob dieser Polymorphismus bei Weißen ebenfalls einen möglichen Risikofaktor für Hirninfarkte darstellt, wurde bisher nicht untersucht. Bekannt ist lediglich, dass zwischen den Ethnien deutlich differente Allelfrequenzen vorliegen.

In einem geriatrischen Krankenhaus in Berlin wurden 140 Patienten mit nicht kardiogenem Hirninfarkt sowie 209 gleichaltrige Kontrollprobanden rekrutiert und hinsichtlich des *Sma* I-Polymorphismus untersucht. Ziel war es, im Rahmen einer Fall-Kontroll-Studie den Zusammenhang zwischen diesem Polymorphismus und dem Auftreten ischämischer Schlaganfälle bei Weißen zu ermitteln und mit dem Ergebnis der in der chinesischen Population ermittelten Assoziation zu vergleichen.

Der C/C-Genotyp trat in der Fallgruppe nicht signifikant häufiger auf als in der Kontrollgruppe (OR=1,14;  $p=0,56$ ), ebenso zeigte sich kein signifikanter Unterschied in der C-Allel-Frequenz (OR=1,21;  $p=0,41$ ), welche in beiden Gruppen etwa der in der Literatur beschriebenen Allelfrequenz bei Weißen entsprach. Selbst wenn nur Hirninfarkt-Patienten mit nachgewiesenen atherosklerotischen Läsionen der hirnversorgenden Arterien berücksichtigt wurden, zeigte sich zwar eine Tendenz zur Häufung des C/C-Genotyps, jedoch keine Signifikanz (OR=1,32;  $p=0,25$ ). Auffällig war allerdings ein signifikanter Unterschied der Genotyp-Häufigkeiten zwischen der untersuchten Berliner und der o. g. chinesischen Population ( $p=0,018$ ).

Zusammenfassend kann man feststellen, dass keine Assoziation des *Sma* I-Polymorphismus im vWF-Gen mit nicht kardiogenem Hirninfarkt bei einer Berliner Population besteht und sich diese

Population damit signifikant von einer chinesischen unterscheidet. Dieser Polymorphismus scheint also bei Weißen, im Gegensatz zu Chinesen, keinen Risikofaktor für ischämische Schlaganfälle darzustellen. Das Ergebnis reiht sich ein in zahlreiche molekulargenetische Untersuchungen zu Hämostase-Faktoren und Atherothrombose sowie -sklerose, welche in der Gesamtheit keine eindeutigen, teils widersprüchliche Ergebnisse erbrachten.