

7 ZUSAMMENFASSUNG

In der vorliegenden Arbeit wird die Inzidenz der Pro115Gln-Mutation auf dem Gen des in Fettstoffwechsel und Adipozyten-Differenzierung involvierten Transkriptionsfaktors *PPAR γ 2* untersucht.

Ristow et al. beschrieben diese Mutation in ihrer Arbeit, die im Oktober 1998 im *New England Journal of Medicine* veröffentlicht wurde. Sie fanden die Pro115Gln-Mutation bei vier von 121 stark adipösen Patienten, drei der Träger der Mutation waren Diabetiker. Das hohe Vorkommen der Mutation führte zu der Vermutung, dass sie eine wichtige genetische Ursache für Adipositas und vielleicht auch für Typ II-Diabetes, zumindest bei Deutschen, sein könnte, was den Hintergrund der vorliegenden Arbeit bot. Somit bestand das im Rahmen dieser Arbeit untersuchte Patientenkollektiv aus extrem adipösen Personen, die zum Teil an Diabetes mellitus erkrankt waren. Die Untersuchung der Patienten-DNA erfolgte mit Hilfe der PCR und des Restriktionsverdau durch eine spezifische Restriktionsendonuklease, wobei die Methoden den von *Ristow et al.* angewendeten Verfahren entsprachen. Kontamination, Aktivität des Enzyms, richtige Restriktionsschnittstelle und Pipettierfehler wurden durch den Einsatz verschiedener Kontrollen überprüft. Trotz des für das Auffinden der Pro115Gln-Mutation geeigneten Patientenkollektivs, konnte die Mutation im Rahmen dieser Arbeit bei keinem Patienten nachgewiesen werden. Zusätzlich wurden noch eine Gruppe von Diabetikern und ein Kontrollkollektiv aus gesunden Personen untersucht, doch auch unter diesen befand sich kein Träger der Mutation.

Diesen Ergebnissen zufolge ist es unwahrscheinlich, daß es sich bei der Pro115Gln-Mutation auf dem Gen für *PPAR γ 2* um einen mit Adipositas und Diabetes assoziierten Polymorphismus bei Deutschen handelt.

Das hohe Vorkommen dieser Mutation in der Arbeit von *Ristow et al.* ist möglicherweise die Folge des auf die Städte Köln und Bochum beschränkten Bereichs, aus dem die Patienten rekrutiert wurden.