

## Prothrombinmutation G20210A

### dritthäufigste Ursache einer hereditären Thrombophilie

Die kürzlich entdeckte Prothrombinmutation G20210A, welche mit erhöhten Prothrombinspiegeln einhergeht, wird bei 6,2% aller Patienten mit venösen Thrombosen gefunden, und ist somit hinter der APC-Resistenz und der Hyperhomocysteinämie die dritthäufigste Ursache einer hereditären Thrombophilie. Eine besondere Gefährdung junger Frauen unter oraler Kontrazeption scheint in der Assoziation dieser Mutation mit dem Auftreten von Sinusvenenthrombosen zu liegen. Relativ häufig ist die Prothrombinmutation mit der FV-Leiden-Mutation kombiniert, welches offensichtlich zur Manifestation der Thrombophilie in jüngerem Lebensalter beiträgt.

Geht diese Mutation auch mit erhöhten Prothrombinspiegeln einher, so ist die Bestimmung des Prothrombins jedoch nicht geeignet, mit ausreichender Sicherheit zwischen Merkmalsträgern und Gesunden zu differenzieren, so dass der Nachweis dieser Mutation auf molekulargenetischer Basis mittels PCR erfolgen muss.

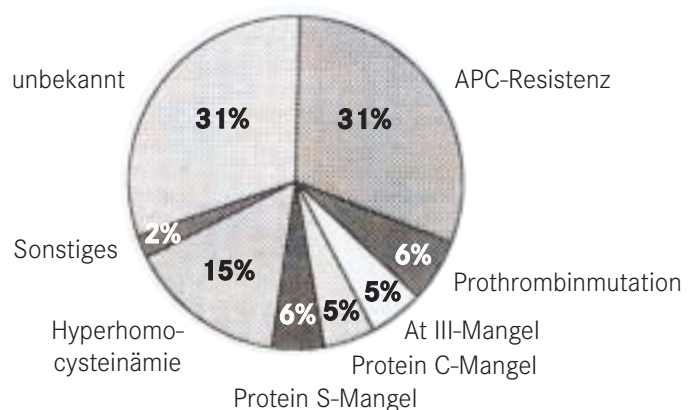
Da einer erhöhten Thromboseneigung häufig eine Kombination mehrerer, meist angeborener Störungen des fibrinolytischen Systems zugrunde liegt, und das Risiko für ein thromboembolisches Ereignis mit der Zahl der vorliegenden Störungen steigt, werden folgende Untersuchungen als **primäres Screening** empfohlen:

**APC-Resistenz, Protein C, Protein S, AT III, Lupus Antikoagulans, Anticardiolipin-Ak, Homocystein, Prothrombin G20210A-Mutation**

Bei negativem Ergebnis dieser Tests und klinischem Verdacht, können weitere, seltenere Ursachen für die Thromboseneigung verantwortlich sein:

**Dysfibrinogenämie, Plasminogenmangel, PAI 1- Erhöhung, Heparin-Co-Faktor II-Mangel, sowie Thrombozytenfunktionsstörungen (sticky platelet syndrom).**

Häufigkeit der prädisponierenden Faktoren für Thrombosen bei Thrombosepatienten unter 45 Jahren (Bergmann et al.)



- bitte wenden -

Indikation:	Abklärung eines erhöhten Thromboserisikos bei positiver Eigen- oder Familienanamnese
Probenmaterial:	1 Röhrchen EDTA-Blut Für das komplette Primärscreening benötigen wir zusätzlich 20 ml Citrat-Blut sowie 1 Serum-Monovette Da für gerinungsphysiologische Untersuchungen korrekte präanalytische Bedingungen von großer Bedeutung sind, möchten wir Sie auf die Möglichkeit hinweisen, die Blutentnahme in unserer Ambulanz am Hohenzollernring 14 durchführen zu lassen.
Methode:	PCR (Polymerase-Kettenreaktion)
Abrechnungshinweis:	Da es sich bei dem Nachweis der Prothrombinmutation G20210A um eine molekulargenetische Untersuchung menschlicher DNA handelt, wird diese nach Kapitel P des EBM abgerechnet, und belastet somit nicht Ihr OIII-Budget. Dieses gilt auch für den Nachweis der FV-Leiden-Mutation. Ferner bleiben Laboruntersuchungen bei Patienten mit hereditärer Thrombophilie, Antiphospholipidsyndrom sowie Bluter-Krankheiten in Ihrem OIII-Budget unberücksichtigt, sofern auf dem Überweisungsschein die Kennziffer 3487 vermerkt wurde.
Literatur:	Bergmann et al., Hämostaseologie, 1999; 19: 77 - 85 van Cott E., Laposata M., Hematol. Oncol: Llin. North Am. 1998; 12: 1141-1161