

Laborinformation

Faktor-V-Leiden - Genmutation

Die Thromboembolie ist die häufigste kardiovaskuläre Erkrankung mit einer Inzidenz von ca. 1:1000 pro Jahr und die häufigste postoperative Todesursache. Thrombosefördernde exogene Risikofaktoren, wie z. B. Immobilisation, Schwangerschaft, orale Kontrazeptiva, Operation, Trauma, Rauchen und Adipositas, aber auch angeborene Defekte erhöhen das individuelle Thromboserisiko.

1993 wurde ein bislang unbekannter genetischer Defekt – die Resistenz gegen aktiviertes Protein C – beschrieben, dem in über 90% eine Punktmutation im Faktor V Gen (Faktor V-Leiden oder Faktor V:Q506) zugrunde liegt. Die Prävalenz dieser Mutation in der Bevölkerung beträgt bis zu 7%. Unter Patienten mit Thrombose ist der Defekt bei bis zu 60% nachweisbar. Damit stellt die Resistenz gegen aktiviertes Protein C und die Faktor V-Leiden-Mutation eine der häufigsten, derzeit bekannten Ursachen der angeborenen Thromboseneigung dar.

Ein heterozygoter Träger des Defektes hat ein ca. 3 - 7fach höheres Thromboserisiko. Bei Einnahme oraler Kontrazeptiva besteht ein ca. 30fach höheres, bei homozygoten Trägerinnen ein ca. 100fach höheres Risiko.

APC-Resistenz

Faktor Va wird durch aktiviertes Protein C (APC) inaktiviert. Dadurch wird die Aktivierung von Faktor II erschwert und so einer Thrombenbildung vorgebeugt.

Bei einer Faktor V-Leiden Mutation ist dagegen die Inaktivierung von Faktor Va blockiert. Dies wird als APC-Resistenz bezeichnet.

Inwiefern die APC-Resistenz genetisch bedingt ist, sollte aufgrund der weitreichenden Bedeutung für den Betroffenen durch eine molekulardiagnostische Analyse des Faktor V-Gens mittels PCR (Polymerase Chain Reaction) abgeklärt werden.

Indikation

Wir empfehlen die Analyse des Faktor V-Gens bei folgenden Indikationen:

- Risikoabschätzung bei Einnahme oraler Kontrazeptiva (bei Verdacht auf Thrombophilie besonders im jungen Lebensalter)
- Ursachenanalyse bei Auftreten von thrombo-embolischen Ereignissen
- Ursachenanalyse bei familiärer Häufung des Auftretens von Thromboembolien
- Untersuchung der Familienangehörigen von Personen mit bekannter Mutation im Faktor V-Gen
- Patienten mit bekannter APC-Resistenz

Untersuchungsmaterial

3 ml EDTA-Blut

Abrechnung

Der seit 1.4.2005 geltende neue EBM sieht für die Durchführung humangenetischer Laboratoriumsuntersuchungen eine neue Ausnahme-kennziffer vor, die Ihr Laborbudget entlastet.

Die Ziffer 32010 ist auf dem Überweisungsschein und in Ihrer KV-Abrechnung anzugeben.

Legende zur Ziffer 32010:

Genetisch bedingte Erkrankungen oder Verdacht auf diese Erkrankungen, sofern molekulargenetische oder molekularpathologische Untersuchungen durchgeführt werden.

Literatur

Dahlbäck et al.: Familial thrombophilia due to a previously unrecognized mechanism characterized by poor anticoagulant response to activated protein C: prediction of a cofactor to activated protein C. *pnas* 1993; 90:1004-1008

Bertina et al.: Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. *Nature* 1994; 369:64-67

Cooper et. al.: Further evidence that activated protein C resistance can be misdiagnosed as inherited functional protein S deficiency. *Brit J Haematol* 1994; 88:201-203