



APC Resistenz / Faktor V Mutation

-Risikofaktor für thromboembolische Erkrankungen-

Unter den bisher bekannten hereditären Risikofaktoren für thromboembolische Erkrankungen wird die autosomal dominant vererbte Mutation des Faktor V (Faktor V Leiden) am häufigsten gefunden.

Es handelt sich hierbei um eine Punktmutation im Bereich der Bindungsstelle für aktiviertes Protein C. Der Faktor V kann nicht mehr durch aktiviertes Protein C inaktiviert werden (APC-Resistenz). Phänotypisch wird der Defekt durch eine verminderte APC-Resistenz charakterisiert. Die Genotypisierung erfolgt durch einen molekulargenetischen Mutationsnachweis (Faktor V-Mutation).

Der Defekt geht mit einem erhöhtem Risiko für Thromboembolien einher und besitzt eine sehr hohe Prävalenz:

ca. 5% in der normalen Bevölkerung und mindestens 20% bei jüngeren Patienten mit ungeklärten Thrombosen.

Die Häufigkeit der APC-Resistenz ist etwa zehnmal größer als die für AT-, Protein C - und Protein S-Mangel zusammen.

Bei Auftreten weiterer Risikofaktoren, wie operative Eingriffe, Immobilisation oder Einnahme oraler Kontrazeptiva besteht im Vergleich zu Personen mit normalem Faktor V bereits im jüngeren Lebensalter ein deutlich erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen.

So erhöht sich das Risiko unter oralen Kontrazeptiva bei einer APC-Resistenz in der heterozygoten Form etwa um das 7-fache und in der homozygoten Form etwa um das 30-fache.

Untersuchungsgang:

Zunächst erfolgt ein Screening auf das Vorliegen der APC-Resistenz im Plasma. Dazu wird Citratblut benötigt.

Bei einem pathologischen APCR-Befund im Citratplasma sollte zur Sicherung der Diagnose der

Faktor V-Mutationsnachweis erfolgen.

Während der APC-Resistenztest durch präanalytische Faktoren und therapeutische Maßnahmen beeinflusst wird, ist die Genotypisierung auch unter Antikoagulantientherapie durchführbar!

Wenn gleichzeitig Citratplasma und EDTA-Blut eingeschickt werden, wird die Genotypisierung nur dann durchgeführt, wenn ein pathologischer oder grenzwertiger APCR-Befund im Plasma aufgetreten ist. Dieses Vorgehen erspart dem Patienten eine erneute Blutentnahme.

Hinweis: Die Abrechnung der Faktor-V-Mutation erfolgt im Kapitel P des EBM, nicht im Kapitel O. Ihr Laborbudget wird somit nicht belastet.

Lit.: Bertina, R.M. et al., Nature 1994; 369, 64-67
Dahlbäck, B. et al., Proc.Natl.Acad.Sci.USA 1993; 90, 1004-1008
Witt, I., Hämostaseologie 1994; 14, 199-208

Prof. Dr. med. Lothar Röcker
Dr. med. Imme Maute
Dr. med. Hans-Ulrich Altenkirch
Ärzte für Laboratoriumsmedizin
Dr. med. Maryam Chahin
Ärztin für Laboratoriumsmedizin,
Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie
Dagmar Emrich
Ärztin für Mikrobiologie und
Infektionsepidemiologie

und Kollegen

Mecklenburgische Straße 28
14197 Berlin

Telefon 030.820 93-0
Fax 030.820 93-301
webmaster@labor28.de
www.labor28.de



Indikationen:

1. Abklärung eines Thrombophilie-Risikos.
2. Thromboembolien in der Anamnese des Patienten.
3. Gehäuftes Vorkommen von Thromboembolien in der Familie.
4. Bei bekannter familiärer APC-Resistenz.
5. Risikobeurteilung bei koronarer Herzkrankheit.

Untersuchungsmaterial:

APCR: Citratplasma

Faktor V-Mutation:
EDTA-Blut