



## Prothrombinmutation Faktor-II-Mutation

Die tiefe Venenthrombose besitzt eine Prävalenz in der Normalbevölkerung von etwa 1:1000. Ursachen dafür sind sowohl angeborene als auch erworbene Risikofaktoren. Dazu gehören vor allem die Resistenz gegen aktiviertes Protein C (Faktor-V-Mutation), aber auch u.a. Mangel an Protein C, Protein S und Antithrombin.

Das Wissen um die hereditären Risikofaktoren wurde Anfang 1996 um einen neuen genetischen Defekt erweitert.

Es handelt sich um eine **Mutation im Prothrombin-Gen**, die mit einer erhöhten Prothrombin-(Faktor-II-) Aktivität im Plasma verbunden ist. Prothrombin ist die Vorstufe des aktiven Gerinnungsenzyms Thrombin, das eine Schlüsselposition im Gerinnungsablauf und in der Regulation der Gerinnung einnimmt.

### Prävalenz der Mutation in heterozygoter Form:

- ⇒ in der normalen Bevölkerung ca. 2%
- ⇒ in Kollektiven von Thrombose-Patienten ca. 4–6%.

Das Thrombose-Risiko von heterozygoten Defekttägern ist etwa 2–3 mal höher als von Personen ohne Mutation, das Risiko von homozygoten Defekttägern ist ca. 5–20-fach erhöht.

### Nach den bisher vorliegenden Ergebnissen ist der Defekt nur auf DNA-Ebene zuverlässig nachweisbar.

Die Prothrombin-Mutation ist als ein obligater Parameter in der Thrombophilie-Diagnostik anzusehen.

Ein diagnostischer Vorteil ist, daß die Faktor-II- ebenso wie die Faktor-V-Mutation auch **während einer Therapie** mit Antikoagulantien bestimmt werden können.

### Der Nachweis ist indiziert bei:

- ⇒ Thromboembolien, besonders bei Patienten mit spontan auftretenden Thrombosen
- ⇒ Patienten mit rezidivierenden Thrombosen
- ⇒ arteriellen Gefäßverschlüssen, besonders bei Fehlen anderer Risikofaktoren
- ⇒ familiär auftretenden Thrombosen

### Untersuchungsmaterial: 3 ml EDTA-Vollblut

Hinweis zur Abrechnung: Ausschlussziffer 32010 auf dem Überweisungsschein vermerken. Das Labor-Budget wird somit nicht belastet.

#### Literatur:

S.R.Poort et al., Blood 1996; 88: 3698-3703 I.Witt, Clin.Lab.1998; 44:61  
H.-J.Herfeldler, U.Harbrecht, P.Hungland; Praxisbuch Antikoagulation, Urban&Fischer, 1.Auflage, 2005, S.38

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



DAC-P-0146-02-00