

Faktor V bedingte APC-Resistenz

PCR-Nachweis für eine häufige genetische Ursache tiefer Venenthrombosen

Indikation

- Ursachenabklärung bei tiefen Venenthrombosen
- Abschätzung des Rezidivrisikos für betroffene Patienten/innen
- Einschätzung des Thromboserisikos von Verwandten

Epidemiologie

Eine kürzlich entdeckte Mutation des Faktors V, die sogenannte «Leiden»-Mutation (R506Q), ist die bisher häufigste genetische Ursache einer Thromboseneigung. Ungefähr 2–6 % der Bevölkerung sind Träger dieser Mutation.

Pathophysiologie

Eine Punktmutation im Gen des Faktors V verhindert den Abbau des gerinnungsfördernden Faktor Va durch aktiviertes Protein C (APC Resistenz) und führt zur Thrombophilie.

Interpretation

Tiefe Venenthrombosen treten pro Jahr durchschnittlich bei einem Promille der Bevölkerung auf. **Homozygote Träger/innen der «Leiden»-Mutation erkranken etwa 90 mal häufiger. Bei Heterozygotie besteht ein 8-fach erhöhtes Risiko.** Potenziert werden diese Risiken durch die Einnahme von oralen Antikonzeptiva sowie selten bei Protein C- und S-Mangel.

Inzidenz primärer Thrombosen (Anzahl / 10'000 Individuen / Jahr)

Alter	Ohne Mutation	Heterozygotie	Homozygotie
0 - 29	0.9	6.3	81.5
30 - 49	1.4	9.8	126.5
> 50	2.5	17.6	227.3

(Rosendaal et. al., Blood, 1995)

Methode

Restriktionslängen-Polymorphismus eines PCR Produktes

Probengewinnung

Na-Citricum-Tube, hellblau

Information

Gilles Sabo, Abteilungsleiter Hämatologie
Dr. med. Stephan Regenass, wissenschaftlicher Mitarbeiter

Literatur auf Anfrage