

Thrombophilie und Arteriosklerose: Genetisches Risikoprofil

Indikation

- Positive Familienanamnese für Gerinnungsstörungen oder Arteriosklerose
- Bekannte Risikofaktoren für Arteriosklerose
- Operative Eingriffe
- Östrogentherapie

Prädispositionen

Mutation	Häufigkeit	Risiko
Faktor V Leiden (Arg 506 Gln) (G 1691 A)	20% der Patienten mit tiefer Venenthrombose	Thrombophilie Heterozygotie: bis 10 x Homozygotie: bis 100 x Homozygotie und Östrogengabe: bis 300 x
Faktor V R2 (A 4070 G)		gering
Faktor II Prothrombin (G 20210 A)	6% der Patienten mit tiefer Venenthrombose	Heterozygotie: bis 6 x Homozygotie: bis 20 x F V/F II Compound-Heterozygotie: 15 – 40 x Östrogengabe: weitere Erhöhung
MTHFR I (C 677 T) MTHFR II (A 1298 C)	10 – 12% der Patienten mit tiefer Venenthrombose	Thrombophilie/Arteriosklerose Homozystein-Erhöhung in Kombination mit Homozygotie: bis 3 x Compound-Heterozygotie: bis 3 x
Plasminogen-Aktivator Inhibitor (PAI) (5G → 4G)	23% 4G-Homozygotie in der Bevölkerung	Arteriosklerose 4G-Homozygotie kann zu einer PAI-1 Überproduktion führen
HPA-1a → HPA-1b (Leu 33 Pro)	3% 1b-Homozygotie in der Bevölkerung	Risiko für alloimmune, fetale Thrombozytopenie und evtl. für Arteriosklerose
Apo B 100 (Arg 3500 Gln)	0.2% Heterozygotie in der Bevölkerung	Erhöhung des LDL-Cholesterinspiegels
Faktor XIII (Val 34 Leu)	7% Homozygotie in der Bevölkerung	Homozygotie: protektiver Effekt

Risikoprofilkarte

auf Wunsch

Name _____
 Vorname _____
 Institut Dr. Viollier
 geb. _____

Faktor V Leiden
 Faktor V R2
 Faktor II
 Faktor XIII
 PAI-1 4G / 5G
 MTHFR C677T
 MTHFR A1298C
 APO B
 APO E
 HPA-1a/1b

Dr. rer. nat. Christoph Schaefer · Abteilung Molekularbiologie
 Telefon 061 486 14 74 · e-mail: c.schaefer@viollier.ch

Methode

PCR
 plus Hybridisierungen

Probenmaterial

EDTA-Tube, lila

Tarif

Komplettabklärung	(9 Mutationen, siehe oben)	400 TP / CHF 400.–
Thrombophilierisiko	(Faktor V, Faktor II, MTHFR I)	300 TP / CHF 300.–
Einzelmutationsanalyse	(Faktor V, Faktor II, etc.) pro Faktor	200 TP / CHF 200.–

Information

Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, Abteilungsleiter Molekularbiologie
 Dr. phil. Christoph Noppen, Stv. Abteilungsleiter Molekularbiologie