

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 sein kann. 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 Defekträgern ist etwa 2-3 mal höher als von Personen ohne Mutation, das Risiko von homozygoten Defekträgern 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 u. a. indiziert bei:

- ⇒ Thromboembolien, besonders bei Patienten mit spontan auftretenden Thrombosen
- ⇒ Patienten mit rezidivierenden Thrombosen
- ⇒ familiär auftretenden Thrombosen

Untersuchungsmaterial Faktor II-Mutation*: 3 ml EDTA-Vollblut

*** Untersuchung nach Gendiagnostikgesetz – GenDG (Aufklärung und Einwilligungserklärung des Patienten erforderlich)**

Literatur:

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