



Rationelle Thrombophiliediagnostik

Bei der Thrombophiliediagnostik werden angeborene und erworbene Anomalien der Blutgerinnung untersucht, die das Thromboserisiko gegenüber der Normalbevölkerung erhöhen.

Die Inzidenz einer Thrombose liegt bei ca. 1 : 1000. Dabei zeigt sich eine starke Altersabhängigkeit: Während bei Kindern das Thromboserisiko mit 1 : 100.000 angegeben wird, steigt es ab dem 60. Lebensjahr auf 1 : 100 an. Neben erworbenen Risikofaktoren (Rauchen, Adipositas, Pille) haben auch genetische Veränderungen an den Gerinnungsfaktoren V (Faktor V Leiden → APC-Resistenz) und II (Prothrombinmutation) sowie der Mangel an Gerinnungsinhibitoren (AT III, Protein C, S) maßgeblichen Einfluss.

Mit unserem Kombitest können beide Risikomutationen (Faktor V und II) simultan aus einer EDTA-Blutprobe bestimmt werden!

Eine dauerhaft erhöhte Faktor VIII-Aktivität sowie erhöhte Homocystein-Spiegel steigern ebenfalls das Thromboserisiko. Vor allem bei habituellen Aborten sollte zusätzlich die Untersuchung auf Lupus Antikoagulans und der Cardiolipin-AK aus Serum erfolgen.

Treffen mehrere Risiken aufeinander, addieren sie sich nicht zu einem Gesamtrisiko, sie multiplizieren sich.

Eine Thrombophiliediagnostik ist indiziert bei Thrombosen < 45 Jahre, rezidivierende Thrombosen, familiäre Belastung, habituelle Aborte, ggf. bei Pillenerstverschreibung (positive Familienanamnese).

Die Thrombophilie-Diagnostik aus Citratplasma sollte frühestens 4 Wochen nach Absetzen des Cumarins und 8 Wochen nach einem akuten thromboembolischen Ereignis erfolgen. Die molekulare Diagnostik aus EDTA-Blut ist jederzeit möglich!

Untersuchungsmaterialien

Antithrombin III, Protein C, Protein S, APC-Resistenz, Faktor VIII, Lupus Antikoagulans → Citratplasma, gefroren (optimal)

Cardiolipin-AK → Serum

Faktor V Genmutation („Leiden-Mutation“)

Faktor II Genmutation (Prothrombin-Mutation)

→ EDTA-Blut, Einwilligungserklärung erforderlich

Homocystein → Spezialröhrchen für Homocystein

| Risikofaktoren | relatives Thromboserisiko | asymptomatische Bevölkerung | Thrombosepatienten |
|--|--|-----------------------------|--------------------|
| orale Kontrazeptiva | ca. 3 - 6 | | |
| Rauchen | ca. 2,5 Durch Rauchen/Pille steigt das Gesamtrisiko erheblich an! (Multiplikation der Einzelrisiken) | | |
| Antithrombinmangel | ca. 10 – 50 (heterozygot) | 0,02 % | 1 % |
| Protein C - Mangel | ca. 6,5 (heterozygot) | 0,2 % | 3 % |
| Protein S - Mangel | ca. 2 (heterozygot) | 0,03 – 0,13 % | 1 – 2 % |
| APC - Resistenz bzw. FV - Leiden | ca. 7 (heterozygot) ca. 100 (homozygot) | 3 – 7 % 0,02 % | 20 – 50 % 3 % |
| Prothrombin –Genmutation | ca. 2 - 3 (heterozygot) | 1,2 – 2,3 % | 4,6 – 7,1 % |
| Faktor VIII > 150 % | ca. 5 | 11 % | 25 % (CRP normal) |
| Homocystein erhöht | z. B. bei 13 versus 9 µmol/L ca. 3,3. Das Risiko steigt mit der HCYS-Konzentration | 5 – 10 % | 10 – 25 % |
| Lupus Antikoagulans positiv / Phospholipid-AK | hohes Thrombose- und Rezidiv- risiko, Abortrisiko erhöht | 5 – 10 % | bis 30 % |