

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 Rezidivrisiko, Abortrisiko erhöht	5 – 10 %	bis 30 %