

# LABORINFORMATION

Dezember 2012

## Thrombophilie-Diagnostik

Tiefvenenthrombosen (TVT) zählen zu den häufigen und zum Teil schwerwiegenden Erkrankungen. In der Allgemeinbevölkerung liegt die Inzidenz der symptomatischen TVT bei ca. 1/1000/Jahr. Ab dem 50. Lebensjahr steigt die Inzidenz exponentiell an.

Die Gerinnungsneigung (Thrombophilie) wird erhöht

1. durch disponierende Faktoren wie Immobilisierung, Trauma, Infektion, Operation, Malignom, Kollagenose, Schwangerschaft oder Wochenbett,
2. durch das Vorliegen von messbaren Thrombose-Risikofaktoren (siehe Tabelle), die angeboren oder erworben sein können.

	Risikofaktoren	Analyse	Material	Prävalenz %	Relatives Risiko
1	Verminderte APC-Resistenz	APC-Resistenztest	Zitrat-PI		
2	Faktor-V-Leiden-Mutation Heterozygot Homozygot	FV-Leiden-Mutation	EDTA-BI	5 0.02	7 40
3	FII-Mutation G20210A heterozygot	FII-Mutation	EDTA-BI	3	3
4	FV- und FII-Mutation kombiniert		EDTA-BI	< 0.05	20
5	Antithrombin –Mangel Angeboren Erworben	Antithrombin	Zitrat-PI	0.1	4-50
6	Protein C –Mangel Angeboren Erworben	Protein C	Zitrat-PI	0.4	7-10
7	Protein S –Mangel Angeboren Erworben	Protein S	Zitrat-PI	0.7-2.3	5-11
8	Persistierende Phospholipid-AK	1. Lupusantikoagulantien 2. Anticardiolipin-AK 3. Beta-Glykoprotein-AK	Zitrat-PI Serum Serum	1-5	5-10
9	Persistierende FVIII-Erhöhung	FVIII	Zitrat-PI	11	5
10	Hyperhomocysteinämie	Homocystein ggf. MTHFR-Mutation	Serum EDTA-BI	5	1-2
11	Dysfibrinogenämie Hyperfibrinogenämie	Fibrinogen	Zitrat-PI		

Darüberhinaus können weitere Analyte in Betracht gezogen werden, die als schwache oder kontrovers diskutierte Risikofaktoren gelten: PAI-1-Polymorphismus 675 4G/5G und 844 G/A, Gerinnungsfaktoren FII, FVII, FIX, FXI.

### ■ Indikationen für die Thrombophilie-Diagnostik

- Venöse Thromboembolie (VTE) vor dem 50. LJ, mit ungewöhnlicher Lokalisation oder unter Antikoagulation
- Prüfung der Anlageträgerschaft
  - nach VTE bei einem Verwandten 1. Grades vor dem 50. Lebensjahr
  - bei einem bekannten familiären Inhibitor-Mangel: Antithrombin, Protein C oder Protein S
- Wunsch nach hormoneller Kontrazeption
  - bei familiärer oder eigener Thromboseanamnese
  - bei Vorliegen von dispositionellen VTE-Risikofaktoren
- Schwangerschaftswunsch bei Zustand nach Thrombose
- Schwangerschaftsmorbidität
  - Rezidivierende Spontanaborte (2-3) vor der 12. SSW
  - Spätabort nach der 12. SSW
  - Plazenta-Insuffizienz, Praeeklampsie, HELLP-Syndrom, Frühgeburt, intrauterine Wachstumsstörung
- Thrombose in Schwangerschaft oder Wochenbett
- Arterielle Thrombose vor dem 50. Lebensjahr oder bei Fehlen von Risiko-Faktoren
- Hautnekrose bei oraler Antikoagulation mit VKA

### ■ Relative Indikationen

- Prüfung der Anlageträgerschaft bei familiärer FV-Leiden-Mutation oder FII-Mutation
- Wunsch nach hormoneller Kontrazeption
- Therapie mit prokoagulatorischen Medikamenten bei positiver VTE-Anamnese

### ■ Zeitpunkte der Untersuchungen

+ Untersuchung möglich      - ↑ ↓ Untersuchung nein, weil Ergebnis beeinflusst

	Akute VTE	2 Mo nach VTE	VKA	Heparin	4 Wo nach VKA 2 Wo nach Heparin	Gravidität	COC	POP	Nachweise für Diagnose
Protein-C	-	+	↓	-	+	↑	↑	↑	3 x
Protein-S	-	+	↓	+	+	↓	↓	↑	3 x
Anti-Thrombin	-	+	↑	-	+	-			3 x
APC-Resistenz	+	+	+	-	+	+	↓		1 x
Faktor-V-Mutation	+	+	+	+	+	+	+	+	1 x
Faktor-II-Mutation	+	+	+	+	+	+	+	+	1 x
Homocystein	+	+	+	+	+	+	+	+	2 x
Faktor-VIII	-	+	+	-	+	↑	↑	↓	3 x
Phospholipid-AK:									
Anti-Cardiolipin-AK	+	+	+	+	+	+	+	+	2 x
B2Glykoprotein-AK	+	+	+	+	+	+	+	+	2 x
Lupusantikoagulantien	-	+	-	-	+	+	+	+	2 x

VTE = venöse Thromboembolie, VKA = Vitamin-K-Antagonisten, COC = kombinierte Pille, POP = Progesteron-Pille

### ■ **Genetische Untersuchungen**

Eine genetische Untersuchung liegt vor, wenn die Untersuchung mit der expliziten Fragestellung nach einer bestimmten genetischen Eigenschaft veranlasst wird. Genetische Untersuchungen sind mit dem speziellen Auftragschein zu veranlassen, der die Aufklärung über die genetische Untersuchung und die schriftliche Zustimmung des Patienten dokumentiert.

### ■ **Ausnahmekennziffern**

Bei Patienten der GKV können Sie die folgenden Ausnahmeziffern anwenden, so dass Ihr Labor-Budget nicht belastet wird:

- 32010 Genetisch bedingte Erkrankungen, auch Verdacht
- 32011 Hereditäre Thrombophilie, Antiphospholipid-Syndrom
- 32013 Fertilitätsstörungen
- 32015 Orale Antikoagulation

### ■ **Konsequenzen**

Der laboranalytische Nachweis thrombophiler Faktoren beeinflusst

- das Vorgehen bei der primären VTE-Prophylaxe
- die Dauer der sekundären VTE-Prophylaxe
- die Wahl der hormonellen Kontrazeption
- das Vorgehen bei der medikamentösen VTE-Prophylaxe in Schwangerschaft und Wochenbett