

## Informationen zu:

### Einleitung

Die Faktor II-Mutation, auch Prothrombin-Mutation genannt, ist der zweithäufigste genetische Risikofaktor einer Thrombophilie. Die Prävalenz wird in Deutschland mit ca. 1-2 % in der Normalbevölkerung und mit ca. 7 % bei Thrombophilie-Patienten angegeben.

### Indikationen

- Positive Eigenanamnese (v.a. vor dem 45. Lebensjahr)
- Apoplex
- Arterielle Gefäßverschlüsse
- Familiär gehäufte Thrombosen oder Embolien
- Anwendung oraler Kontrazeptiva oder HRT bei Verdacht auf eine Prädisposition
- Habituelle Aborte

### Spezielle Informationen

Der Prothrombin-G20210A-Polymorphismus ist im nicht kodierenden Teil des Prothrombingens des Chromosoms 11 lokalisiert. Der dominante Vererbungsmodus ist geschlechtsunabhängig. Frauen sind daher ebenso häufig betroffen wie Männer.

Die Mutation führt zur Bildung einer mRNA, die am 5'-Ende ein zusätzliches Adeninnukleotid trägt. Es wird vermutet, dass dieses Nukleotid die Halbwertszeit der mRNA verlängert. In Folge kommt es zu einer vermehrten Synthese von Prothrombin. Prothrombin – oder Faktor II – spielt als Vorstufe des aktiven Gerinnungs-

## Faktor II-Mutation (Prothrombin-Mutation)

zyms Thrombin eine wichtige Rolle im Gerinnungssystem und dem Ablauf der Hämostase.

Die erhöhte Konzentration und Aktivität des Prothrombins erhöht das Risiko für Thrombosen und Embolien. Das relative Thromboserisiko wird bei Trägern einer heterozygoten Mutation mit einer Odd's-Ratio von 2-6, bei homozygot betroffenen höher angegeben. Liegen weitere thrombophile Risikofaktoren vor, steigt die absolute Risikokonstellation entsprechend an.

Wichtig ist zu erwähnen, dass bei Vorliegen einer Mutation überproportional häufig Thrombosen im zerebrovaskulären System auftreten. Insbesondere kommen auch Gefäßverschlüsse im arteriellen Schenkel und Thrombosen mit atypischer Lokalisation vor (z.B. Thrombosen der Mesenterialgefäße, Vena subclavia).

Prädisponierende Faktoren für eine Thrombose sind u.a. Immobilisation, Gipsverband Hospitalisierung, Operationen, lange Reisen, sonstige Erkrankungen (z.B. Diabetes Mellitus, Fettstoffwechselstörungen).

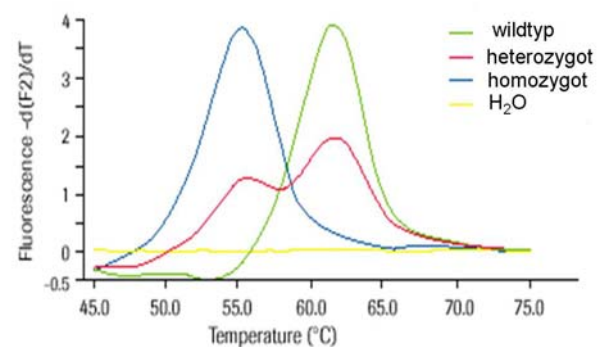


Abb.: Molekulargenetische Untersuchung der Prothrombin-Mutation (FII-Mutation)

## **Gynäkologie und Geburtshilfe**

Schwangerschaft, Geburt, Wochenbett oder die Einnahme oraler Kontrazeptiva bzw. eine HRT erhöhen das Thromboserisiko zusätzlich. Ferner ist das Risiko schwangerschaftsassoziierter Komplikationen wie Präeklampsie und Eklampsie erhöht.

Die Mutation wird zudem häufiger bei Patientinnen mit Aborten gefunden.

## **Anforderungen**

- Thrombophilie-Screening (beinhaltet: Faktor II- und V-Leiden-Mutation, Protein C, Protein S, Antithrombin, AP-AK, Faktor VIII)
- sofern Protein Z oder MTHFR-Mutation zusätzlich gewünscht werden, bitte ergänzend angeben

## **Einzelanforderung:**

- Faktor II-Mutation

## **Probenmaterial und -menge**

- Thrombophilie-Screening:  
2 x 10 ml Citratblut, 1 X Serum, 1 x EDTA-Blut
- Faktor II-Genmutation:  
1 x EDTA-Blut

## **Hinweise**

Bei der Bestimmung der Faktor II-Mutation handelt es sich um ein molekulargenetisches Verfahren. Gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist hierfür die schriftliche Zustimmung des Patienten einzuholen. Einen entsprechenden Aufklärungsbogen können Sie über unser Labor beziehen.

## **Klinischer Ansprechpartner**

Priv. Doz. Dr. med. Kai Gutensohn  
Facharzt für Laboratoriumsmedizin,  
Transfusionsmedizin, Arzt für Hämostaseologie,  
Gesundheitsökonomie  
Tel. 040-33 44 11-650 (Zentrale)  
Tel. 040-33 44 11-847 (Hämostaseologie)

## **Telefonische Auskunft und**

### **Anforderung von Versandmaterial:**

AescuLabor Hamburg  
Institut der Labormedizin  
Kundenbetreuung  
Haferweg 40 • 22769 Hamburg  
Info-Telefon (kostenfrei): 0800-33 44 11 6  
E-Mail: labor@aesculabor-hamburg.de