

Prothrombinmutation (G20210A)-Mutation

Beschreibung

Die Prothrombinmutation (Gerinnungsfaktor II-Genmutation) ist eine autosomal dominant vererbare Punktmutation mit Austausch der Aminosäuren Guanin und Adenin an der Position 20210 auf Chromosom 11. Prothrombin wird bei der Blutgerinnung zu Thrombin umgewandelt, fördert die Fibrinbildung und Fertigstellung des Blutgerinnsels. Bei c.G20210A-Merkmalsträgern sind höhere Gerinnungsfaktor II-Spiegel im Plasma messbar, das Prothrombin selbst ist nicht verändert. Die Prävalenz einer heterozygoten Prothrombinmutation (ein Chromosom verändert) liegt bei ca. 4-8% aller Patienten mit einem Thromboseereignis und bei ca. 2% bei gesunden Personen. Heterozygote Anlageträger haben ein 3- bis 5-fach erhöhtes relatives Risiko für eine erste Venenthrombose. Das Vorliegen der homozygoten Form der Prothrombinmutation (beide Chromosomen betroffen) ist sehr selten. Für die homozygote Prothrombinmutation bzw. doppelt heterozygote Prothrombin-/Faktor-V-Leiden-Mutationsträger wird ein 18-20-fach erhöhtes relatives Risiko für eine erste Venenthrombose angenommen.

Messmethode

Reverse Hybridisierung amplifizierter, genomischer DNA (Microarray)

Untersuchungsmaterial

EDTA-Blut, Citratblut

Referenzbereich

./.

Indikationen

Thrombophiliescreening

Hinweise

Die molekulargenetische Diagnostik des Faktor II-Gens kann zu jedem Zeitpunkt (z.B. bei akuter Thrombose) und unabhängig von jeder Medikamenteneinnahme durchgeführt werden. Zur Durchführung der molekulargenetischen Untersuchung des Faktor II-Gens ist gemäß Gendiagnostikgesetz die Einverständniserklärung erforderlich.

siehe auch

Gerinnungsfaktor II (Prothrombin)

Referenzen

Laboratory Diagnostics in Thrombophilia, Birgit Linnemann, Christina Hart, Hämostaseologie 2019; 39(01): 049-061.

Risk of Recurrent Venous Thrombosis in Homozygous Carriers and Double Heterozygous Carriers of Factor V Leiden and Prothrombin G20210A, W. Lijfering, S. Middeldorp, N. Veeger, K. Hamulyák, M. Prins, H. Büller, J. van der Meer, Circulation. 2010; 121:1706–1712).