

## Patienteninformation - Prothrombinmutation (G20210A)

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

Heterozygote Anlageträger haben ein 1,5-fach erhöhtes relatives Risiko für eine rezidivierende Venenthrombose. Frauen, die eine heterozygote Prothrombinmutation tragen, haben in einer Schwangerschaft ein ca. 7-fach erhöhtes, unter Einnahme einer östrogenhaltigen Pille ein bis zu 6-fach erhöhtes relatives Risiko für eine erste Venenthrombose (Laboratory Diagnostics in Thrombophilia, Birgit Linnemann, Christina Hart, Hämostaseologie 2019; 39(01): 049-061).

### Anmerkung:

Die Entstehung einer Thrombose hängt von vielen Faktoren ab. Hier sind in erster Linie erworbene Risikofaktoren zu nennen: Immobilisation, Operation, Alter, BMI >30 kg/m<sup>2</sup>, Rauchen, Pille, Tumorerkrankung, usw. Die heterozygote Prothrombinmutation als eine sogenannte milde Thrombophilie führt nicht spontan zu einer Venenthrombose.

**Halten Sie bitte bei Fragen/Unklarheiten Rücksprache mit Ihrem behandelnden Arzt oder mit unserer Gerinnungsambulanz.**