

SERPINC1-Genmutation

Beschreibung

Mutationen im Antithrombinogen können an der Bindungsstelle für Thrombin (Typ I Mangelvariante) oder an der Bindungsstelle für Heparin (Typ II Mangelvariante) auftreten. Ein erblicher Antithrombinmangel wird nicht zwingend klinisch manifest. Antithrombinvarianten und -mutanten vom Typ II gehen im Vergleich zu Typ I Antithrombinmutationen mit einem niedrigeren Thromboserisiko einher. Der molekulargenetische Nachweis eines Typ II-Antithrombinmangels hat therapeutische Relevanz, da die Heparindosis je nach Veränderungen der Heparinaffinität des Antithrombins angepasst werden können.

Messmethode

Molekulargenetik

Material

EDTA-Blut (5 ml)

Einverständniserklärung zur molekulargenetischen Diagnostik des *SERPINC1*-Gens erforderlich

Indikationen

Thrombose, Lungenembolie, Verdacht auf eine „Heparinresistenz“

Hinweise *Fremdversand*

Personen mit einer *SERPINC1*-Mutation, die in heterozygoter Form vorliegt und die Heparin-Bindungsstelle betrifft, haben zwar ein „nur“ mäßig erhöhtes Thromboserisiko im Vergleich zu nicht betroffenen Personen, sollten aber dennoch auf eine strikte Thromboseprophylaxe in Risikosituationen achten. Bei Anwendung einer Heparin-*Standarddosierung* zur Thromboseprophylaxe kann die Wirkung vermindert sein oder fehlen.

siehe auch

Antithrombin

Referenzen

Antithrombin Mutation Database

Croles FN, Lukens MV, Mulder R, de Maat MPM, Mulder AB, Meijer K. Monitoring of Heparins in Antithrombin-Deficient Patients. *Thromb Res* 2019; 175:8-12.