

Faktor-V-Leiden-Mutation (G1691A)

Beschreibung

Bei der Faktor-V-Leiden-Mutation findet sich im Faktor-V-Gen anstelle der Base Guanin Adenin (c.1691G>A) und im Protein wird an der Position 506 der Polypeptidkette die Aminosäure Arginin durch Glutamin ersetzt (p.Arg534Gln). Die Faktor-V-Leiden-Mutation stellt die häufigste genetische Prädisposition für venöse Thrombosen dar. In Europa sind etwa 5 % der Bevölkerung (Prävalenz regional sehr unterschiedlich) heterozygote Träger der Faktor-V-Leiden Mutation (ein Chromosom verändert). Ca. 0,5 % sind homozygote Träger, d.h. diese Personen haben je ein mutiertes Allel von Vater und Mutter geerbt. Heterozygote Anlageträger haben ein 4- bis 6-fach erhöhtes relatives Risiko für eine erste Venenthrombose. Das Vorliegen der homozygoten Form (beide Chromosomen betroffen) ist selten, das relative Risiko für eine erste Venenthrombose variiert stark zwischen 4 bis 41 (*siehe B. Linnemann et al, 2019*).

Messmethode

Reverse Hybridisierung amplifizierter, genomischer DNA (Microarray)

Untersuchungsmaterial

EDTA-Blut, Citratblut

Referenzbereich

./.

Indikationen

Thrombophiliescreening

Hinweise

Die molekulargenetische Diagnostik des Faktor V-Gens kann zu jedem Zeitpunkt (z.B. bei akuter Thrombose) und unabhängig von jeder Medikamenteneinnahme durchgeführt werden. In der Regel werden der funktionelle Suchtest auf das Vorliegen einer Faktor-V-Leiden-Mutation, die APC-Resistenz und die molekulargenetische Diagnostik parallel durchgeführt. Zur Durchführung der molekulargenetischen Untersuchung des Faktor V-Gens ist gemäß Gendiagnostikgesetz die Einverständniserklärung erforderlich. Die Faktor V-Spiegelbestimmung im Plasma dient nicht zum Nachweis einer Faktor-V-Leiden-Mutation.

siehe auch

APC-Resistenz

Referenzen

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