

Patienteninformation - APC-Resistenz / Faktor-V-Leiden-Mutation (G1691A)

Die „APC-Resistenz“ beruht auf Mutationen im Gerinnungsfaktor-V-Gen, die dazu führen, dass der aktivierte Faktor V (Va) erheblich „resistent“ gegen die Inaktivierung durch aktiviertes Protein C (APC) ist. Die häufigste Punktmutation, die zu einer „APC-Resistenz“ führt, ist die als Faktor V-Leiden-Mutation bezeichnete genetische Veränderung, die 1993 in der niederländischen Stadt Leiden erstbeschrieben wurde.

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 der Prothrombinmutation (beide Chromosomen betroffen) ist selten, das relative Risiko für eine erste Venenthrombose variiert stark zwischen 4 bis 41 (Laboratory Diagnostics in Thrombophilia, Birgit Linnemann, Christina Hart, Hämostaseologie 2019; 39(01): 049-061).

Doppelt heterozygote Prothrombin-/Faktor-V-Leiden-Mutationsträger haben ein 18-20-fach erhöhtes relatives Risiko für eine erste Venenthrombose (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 1,6-fach erhöhtes relatives Risiko für eine rezidivierende Venenthrombose, homozygote Anlageträger ein ca. 1,2- bis 2,7-fach erhöhtes relatives Risiko für eine rezidivierende Venenthrombose.

Frauen, die eine heterozygote Faktor-V-Leiden-Mutation tragen, haben in einer Schwangerschaft ein zirka 8-fach erhöhtes, unter Einnahme einer östrogenhaltigen Pille ein bis zu 16-fach erhöhtes relatives Risiko für eine erste Venenthrombose.

Frauen, die eine homozygote Faktor-V-Leiden-Mutation tragen, haben in einer Schwangerschaft ein ca. 34-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/m², Rauchen, Pille, Tumorerkrankung, usw.

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