



Faktor V–HR2 Haplotyp (Ferrara)

zusätzlicher Parameter in der Thrombophiliediagnostik

Neben der Faktor V–Leiden Mutation existiert eine weitere Sequenzvariation, der Faktor V–HR2 Haplotyp (Ferrara; FV H1299R), der ebenfalls auf dem Faktor V–Gen lokalisiert ist und mit einer pathologischen APC–Resistenz und venösen Thromboembolien (VTE) in Zusammenhang steht.

Die Prävalenz einer Faktor V–HR2–Mutation liegt zwischen 8 % und 18 %. Für doppelt heterozygote Träger einer Faktor V–HR2– und einer Faktor V–Leiden–Mutation kann das Thromboserisiko zusätzlich um den Faktor 3 gesteigert sein. Die beiden Genveränderungen werden unabhängig voneinander vererbt. Aufgrund der relativ hohen Prävalenz der Faktor V–HR2–Mutation wird zur umfassenden Betrachtung der gesamten Faktor V–Genetik die Bestimmung der beiden genetischen Merkmale empfohlen.

Anforderung	Faktor V–Genetik = Faktor V–Leiden und Faktor V–HR2 Bitte „Einwilligungserklärung für genetische Untersuchungen“ beifügen
Indikation	- Zusatzdiagnostik bei pathologischer APC–Resistenz (Aktivierte Protein C–Resistenz) - Thrombophiliediagnostik; die Durchführung der genetischen Diagnostik ist auch unter laufender Antikoagulation und in der Schwangerschaft möglich - Positive Familienanamnese bzw. Eigenanamnese bzgl. venösen Thrombosen/ Thromboembolien
Material	EDTA–Blut (2,7 ml) + Einwilligungserklärung
Kosten	GOÄ € 163,21 (GOÄ 1,0–fach); € 187,69 (GOÄ 1,15–fach) EBM € 84,20

Kraft 2014-02-10

Weitere Risikofaktoren, die zu einem erhöhten Thromboserisiko führen, sind u.a. Immobilisation, Schwangerschaft, Tumorerkrankungen, das Vorhandensein von Antiphospholipidantikörpern, angeborene oder erworbene Mangelzustände von Antithrombin III, Protein C/S sowie weitere genetische Prädispositionen wie Prothrombin/Faktor II– und MTHFR–Mutation.

Ca. 4,5% der asymptomatischen Patienten mit hereditärem Mangel an Antithrombin III, Protein C oder Protein S bzw. einer Faktor V–Mutation entwickeln innerhalb von 6 Jahren eine venöse Thromboembolie. Der ATIII–Mangel zeigt hierbei die höchste jährliche Inzidenz, das relative Risiko für eine venöse Thromboembolie liegt 25–50 fach höher als bei Personen mit normalen ATIII–Werten (L.Thomas, 8.Auflage, S.1042).

Indikation zur Thrombophilie–Diagnostik:

- Vorliegen einer Thrombose/ venösen Thromboembolie
- Positive Familienanamnese
- Schwangerschaft und positive Eigen– oder Familienanamnese
- Abortneigung
- vor Verschreibung oraler Kontrazeptiva bei positiver Familienanamnese
- vor postmenopausaler Hormonsubstitution bei (unklarer) thrombophiler Anamnese
- sinnvoll auch bei Verwandten von Patienten mit symptomatischer thrombophiler Diathese.