

25.02.2009

Faktor-II Mutation (G20210A)

Bezeichnung

Faktor-II Mutation in Position 20210 (G20210A)

Synonym

Prothrombin-Mutation

Handelsname

Keiner

Klinische Chemie und Pathobiochemie

Die Punktmutation an Position 20210 (G20210A) des Faktor II-Gens liegt im nicht-translatierten Bereich (Intron), das Protein ist daher nicht verändert. Die Mutation bewirkt vermutlich eine Stabilisierung der mRNA und dadurch einen erhöhten Plasma-Prothrombinspiegel. Die Prothrombinkonzentration liegt im Mittel etwa 30% über dem Referenzbereich.

Eine Untersuchung auf die Faktor II Mutation an Position 20210 ist speziell indiziert bei Thrombophilie und habituellen Aborten.

Heterozygote Mutationsträger besitzen nur ein 3-4fach erhöhtes Thromboserisiko gegenüber Normalpersonen. Das Risiko steigt aber deutlich bei Vorliegen weiterer prädisponierender Faktoren (Faktorenmangel, Folsäuremangel, generelle Risikofaktoren), ebenso bei Kombination mit einer Faktor-V-Leiden Mutation. Homozygote Träger sind sehr selten, das Risiko ist hier etwa 20fach erhöht. Die Mutation tritt bei etwa 2% der Bevölkerung auf, damit handelt es sich um einen Polymorphismus. Die Vererbung erfolgt autosomal dominant, das Thromboserisiko ist bei homozygoter Mutation unverhältnismäßig höher als bei heterozygoter. In Folge der Mutation besteht eine Erhöhung der Faktor II-Konzentration im Plasma, welche sich aber direkt nicht signifikant erfassen lässt, weil sich die Plasmakonzentration von Normalpersonen und Mutationsträgern überschneiden. Zur Diagnostik ist daher eine Mutationsanalytik auf genetischer Ebene erforderlich.

Indikation

- Abklärung einer Thrombophilie.
- Familienuntersuchung bei Merkmalsträgern.

Präanalytik

Probentransport und Abnahme:

Siehe hierzu die [Informationen](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.

Hohe Heparin-konzentrationen können die Polymerasekettenreaktion inhibieren, im Extremfall resultiert kein Amplifikat.

Bitte fügen Sie der Anforderung eine Einverständniserklärung des Patienten bei: ([Formular](#))

Hinweis

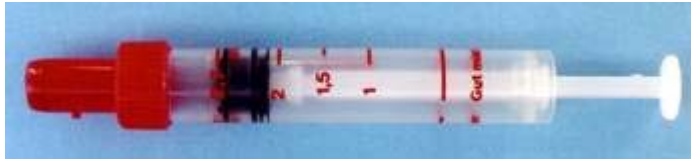
Das neue Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 24.04.2009 schreibt vor, dass genetische Analysen nur nach Vorliegen einer schriftlichen Einverständniserklärung der zu untersuchenden Person bzw. des Erziehungsberechtigten durchgeführt werden dürfen. Ferner muss vom anfordernden Arzt eine ausgiebige Aufklärung über die Bedeutung dieser Diagnostik durchgeführt werden.

Einheit

Qualitativ, siehe Referenzbereich.

Probenmaterial

EDTA-Vollblut. (ggf. kann auch Citrat- oder Li-Heparin-Vollblut verwendet werden):



Referenzbereiche

Erwartete Ergebnisse:

- homozygoter Wildtyp (negativ)
- homozygot mutierter Genotyp (homozygot)
- heterozygoter Genotyp (heterozygot).

Bei Chimärenbildung durch Knochenmarks- oder Lebertransplantation kann das Ergebnis der PCR-Bestimmung aus peripheren Leukozyten irreführend sein.

Methode/Meßverfahren/Gerät

Ab 17.06.2014:

Im Thermocycler (Applied Biosystems 2720 Thermal Cycler) erfolgt eine Amplifikation eines DNA-Fragments mittels geeigneter Primer durch die Polymerase-Kettenreaktion.

Im Anschluss erfolgt eine Hybridisierung an korrespondierenden Microarrays-Spots und nach mehreren Waschschrritten die Detektion über einen Microarray Scanner der Firma Euroimmun.

Bis zum 17.06.2014:

Im LightCycler (Fa.Roche) erfolgt eine Amplifikation eines DNA-Fragments durch die Polymerase-Kettenreaktion (PCR). Zur Detektion und Genotypisierung der amplifizierten DNA-Sequenz wird eine fluorogene zielspezifische Hybridisierung verwendet. Die Alleltypisierung erfolgt letztlich über Schmelzkurvenanalyse.

Sonden: Fa. Roche F-II-Kit.

Analysenfrequenz

1 x wöchentlich

Literatur/Quelle der Referenzbereiche

L.Thomas, Labor und Diagnose, 6. Auflage, 2005 S 834-839

[↑ Nach oben](#)

© 2017 Universitätsklinikum Ulm