

## Messgröße:

Faktor II (Prothrombin) Mutation

## Beschreibung, Pathophysiologie:

Die Faktor-II-(Prothrombin-) 20210G>A-Mutation liegt im nicht kodierenden Bereich am 3'-Ende des Prothrombin-Gens und führt zu erhöhten Prothrombin-Plasmakonzentrationen. Diese Mutation im Prothrombin-Gen ist die zweithäufigste Ursache einer hereditär bedingten Thrombophilie.

## Indikation:

Abschätzung des genetisch bedingten Thromboserisikos bei auffälliger Eigen-/Familienanamnese (z. B. spontane Thrombosen/Embolien in jungem Lebensalter, atypische Thromboselokalisation, kein erkennbarer Auslöser von Thrombosen/Embolien), rezidivierenden Fehlgeburten unklarer Genese, vor Einnahme oraler Kontrazeptiva oder vor Hormonersatztherapie bei Frauen

## Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

Detaillierte Informationen siehe unter [Präanalytik/Entnahmesystem](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.

[Einverständniserklärung \(Formular auf Homepage\)](#)

Die Zentrale Einrichtung Klinische Chemie erbittet vom Einsender eine Einverständniserklärung für die molekulargenetische Analytik gemäß Gendiagnostikgesetz von 2009/2021. Die Analytik wird nur durchgeführt, wenn eine vollständig ausgefüllte Einverständniserklärung vorliegt. Falls keine Einverständniserklärung vorliegt, wird der Einsender über einen Textbaustein informiert, dass keine Analytik erfolgen kann: „Gemäß Gendiagnostikgesetz darf eine Mutationsanalytik erst nach Vorliegen einer Einverständniserklärung durchgeführt werden.“ (nähere Informationen siehe Homepage der ZE Klin. Chemie).“

## Probenmaterial:

EDTA-Vollblut

## Einflussfaktoren:

-keine

## Störfaktoren:

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

## Einheit:

-entfällt

Umrechnung:

## Referenzbereiche/Zielbereiche:

-Erwartete Ergebnisse bei Faktor II Prothrombin 20210G>A:

Widtyp (G/G)

Mutation heterozygot (G/A)

Mutation homozygot (A/A)

### Methode/Messverfahren/Gerät:

Amplifikation eines DNA-Fragments mittels geeigneter Primer durch die Polymerase-Kettenreaktion im Thermocycler, anschließend Hybridisierung an korrespondierenden Microarray-Spots und nach mehreren Waschschritten Detektion über einen Microarray Scanner der Firma Euroimmun.

Akkreditiert: ja

Rückführbarkeit/Referenzsequenzen:

FII Prothrombin: rs1799963

### Analysenfrequenz:

Messung ca. alle 14 Tage

### Literatur:

Packungsbeilage Fa. Euroimmun  
L. Thomas, Labor- und Diagnose, 2024

### Neueinführung ab:

entfällt

#### Haftungsausschluss

Jegliche Informationen wurden und werden vor ihrer Veröffentlichung mit äußerster Sorgfalt überprüft. Es wird jedoch keinerlei Gewähr für die Aktualität, Korrektheit, sachliche Richtigkeit, Vollständigkeit oder Qualität der bereitgestellten Informationen übernommen. Haftungsansprüche welche sich auf Schäden materieller oder ideeller Art beziehen, die durch die Nutzung oder Nichtnutzung der dargebotenen Informationen bzw. durch die Nutzung fehlerhafter und unvollständiger Informationen verursacht wurden, sind grundsätzlich ausgeschlossen, sofern nachweislich kein vorsätzliches oder grob fahrlässiges Verschulden vorliegt. Die Verwendung und Nutzung der Zusammenstellungen liegt daher alleine im Verantwortungsbereich des Nutzers/der Nutzerin, welche/r das Universitätsklinikum Ulm AöR gegenüber Ansprüchen Dritter schad- und klaglos halten wird (Haftungsfreistellung). Alle Veröffentlichungen sind freibleibend und unverbindlich. Es wird ausdrücklich vorbehalten, Teile der Veröffentlichung oder die gesamte Veröffentlichung ohne gesonderte Ankündigung zu verändern, zu ergänzen, zu löschen oder die Veröffentlichung zeitweise oder endgültig einzustellen.