

## 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 über einen bisher nicht aufgeklärten Mechanismus zu erhöhten Prothrombin-Plasmakonzentrationen. Der heterozygote Genotyp hat in Europa eine Prävalenz von 1 bis 3 %. Homozygot tritt die Mutation bei < 0,1 % der Bevölkerung auf. Die Faktor-II-Mutation ist sowohl mit venösen als auch arteriellen Thrombosen assoziiert und führt bei heterozygotem Vorliegen zu einem ca. 3-fach erhöhten Risiko für tiefe venöse Thrombosen. Junge weibliche Raucher mit einer Faktor-II-Mutation haben ein 4- bis 6-fach höheres Risiko für Myokardinfarkte. Das Risiko eine Venenthrombose zu erleiden ist für heterozygote Merkmalsträger unter der Einnahme oraler Kontrazeptiva 16-fach erhöht, für die Hirnvenenthrombose sogar 150-fach. Ähnlich wie bei der Faktor-V-Leiden-Mutation steigt auch bei Vorliegen der Faktor-II-Mutation das Fehlgeburtsrisiko (frühe bzw. späte rezidivierende Fehlgeburten) um das 2- bis 3-fache.

## 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, biochemisch nachgewiesener Resistenz gegen aktiviertes Protein C (APC-Resistenz), nachgewiesenem Mangel an Protein C bzw. Protein S, vor Einnahme oraler Kontrazeptiva oder vor Hormonersatztherapie bei Frauen sowie der Ursachenklärung der Homocysteinämie, des Weiteren zur Abschätzung des Risikos eines niedrigen Folsäurepiegels und des Auftretens eines Neuralrohrdefekts und anderer Geburtsfehler.

## Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

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

## Probenmaterial:

EDTA-Vollblut

Die Zentrale Einrichtung Klinische Chemie erbittet vom Einsender eine Einverständniserklärung für die molekulargenetische Analytik gemäß dem Gendiagnostikgesetz vom 2009/2013. 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).“

Hinweise des Einsenders, z.B. zur Lagerung der DNA-Proben und zur Befundübermittlung, werden berücksichtigt.

## Einflussfaktoren:

-

## Störfaktoren:

-

### Einheit:

-

Umrechnung:

### Referenzbereiche/Zielbereiche:

-

### Methode/Messverfahren/Gerät:

Im ersten Analyseschritt wird aus einer genomischen Patienten-DNA-Probe mithilfe der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) ein Abschnitt des Faktor-II-Gens vervielfältigt. Die PCR-Produkte werden bei ihrer Entstehung mit einem Fluoreszenzfarbstoff markiert. Im zweiten Schritt werden die Produkte mit einem Microarray analysiert, auf dem zur vervielfältigten DNA komplementäre, allelspezifische Sonden in Form kleiner runder Spots immobilisiert sind. Die Bindung (Hybridisierung) des fluoreszierenden PCR-Produkts am korrespondierenden Microarray-Spot wird mit einem speziellen Microarray Scanner (EUROIMMUN) detektiert. Alle Spot-Signale werden mit der EUROArrayScan-Software automatisch ausgewertet. Der Genotyp wird für jeden Parameter aus dem Verhältnis der Signale, die an den allelspezifischen Sonden entstehen, abgeleitet.

Akkreditiert: ja

Kalibration/Rückführbarkeit: entfällt

### Analysenfrequenz:

Je nach Probenaufkommen, ca. 2-wöchentlich

### Literatur:

Labor- und Diagnose, L. Thomas 8. Auflage 2012

### 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 und 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.