

Messgröße:

Faktor V Leiden-Mutation

Beschreibung, Pathophysiologie:

Die Mutation Faktor V Leiden bedeutet eine Punktmutation an Position 1691 (G1691A) des Faktor V Gens, woraus ein Austausch der Aminosäure Arginin zu Glutamin an Position 506 des Proteins resultiert. Daraus resultiert keine Funktionseinschränkung des Faktors im Rahmen der Gerinnung. Im Rahmen der Inaktivierung von aktiviertem Faktor V erfolgt aber nur eine unvollständige Spaltung durch aktiviertes Protein C (APC Resistenz), die Gerinnung wird daher nicht unterbrochen und es resultiert eine Thrombosegefahr.

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), rezidivierende Fehlgeburten unklarer Genese, biochemisch nachgewiesene Resistenz gegen aktiviertes Protein C (APC-Resistenz), nachgewiesener Mangel an Protein C bzw. Protein S, vor Einnahme oraler Kontrazeptiva oder vor Hormonersatztherapie bei Frauen, insbesondere bei jungen Raucherinnen, mit auffälliger Eigen-und/oder Familienanamnese bezüglich Thrombosen/Embolien.

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 dem Gendiagnostikgesetz vom 2009/2019. 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:

Humane Patienten-DNA, gewonnen aus EDTA-Vollblut, bzw. EDTA-Vollblut für Direktverfahren.

Einflussfaktoren:

keine

Störfaktoren:

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

Einheit:

entfällt

Umrechnung: -

Referenzbereiche/Zielbereiche:

Erwartete Ergebnisse bei Faktor V-Leiden 16g1G>A:

- Wildtyp (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

Kalibration/Rückführbarkeit: -

Analysenfrequenz:

Messung alle 14 Tage

Literatur:

1. Packungsbeilage Testkit (Fa. Euroimmun)
2. Labor- und Diagnose, L. Thomas 8. Auflage 2012, S. 1046-1052

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.