

### Zentrale Einrichtung Klinische Chemie

Öffentlich

Leistungsverzeichnis Faktor V (Leiden) FB-PÄ 6 PCRFV OE

### Messgröße:

Faktor-V-Leiden-Mutation

# Beschreibung, Pathophysiologie:

Bei der Faktor-V-Leiden-Mutation handelt sich dabei um eine Punktmutation des Nukleotids 1691 im Faktor-V-Gen, die zu einem Aminosäureaustausch von Arginin durch Glutamin (Aminosäure 506) führt. Der mutierte Faktor V kann durch aktiviertes Protein C (APC) nur unzureichend inaktiviert werden (APC-Resistenz), wodurch eine erhöhte Thromboseneigung entsteht. Die Faktor-V-Leiden-Mutation ist der häufigste genetisch bedingte Risikofaktor für thromboembolische Ereignisse.

#### 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 nachgewiesenen Resistenz gegen aktiviertes Protein C (APC-Resistenz), nachgewiesener Mangel an Protein C bzw. Protein S, vor Einnahme oraler Kontrazeptiva oder vor Hormonersatztherapie bei Frauen.

## Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

Detaillierte Informationen siehe unter <u>Präanalytik/Entnahmesystem</u> 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:**

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 1691G>A:

Wildtyp (G/G)



## Zentrale Einrichtung Klinische Chemie

Öffentlich

#### Leistungsverzeichnis Faktor V (Leiden) FB-PÄ 6 PCRFV OE

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, 2020

## 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 verusensten wurden, sind grundsätzlich ausgeschlossen, soßern anachweisliche beder groß phaftlassiges Verusendung und Nutzung der Zusammenstellungen liegt daher alleine im Werantwortungsbereich des Nutzersift, welche/r das Universitätsklinikum Ulm AßR 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.