

## Bezeichnung

Prothrombinmutation G20210A

## Synonym

Keines

## Handelsname

Keiner

## Pathophysiologie

Die Punktmutation in Position 20210 des Faktor II-Gens liegt im nicht-translatierten Bereich, 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 (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. Die Vererbung erfolgt autosomal co-dominant, daher ist das Thromboserisiko 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

Bestimmung im Rahmen einer Thrombophiliediagnostik

## Präanalytik

Probentransport und Abnahme:

Siehe hierzu die [Informationen](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie. Der Faktor-II Mutationsdetektions Mix ist für das humane Faktor-II-Gen sequenzspezifisch (Position 20210). Hohe Heparin-konzentrationen können die Polymerasekettenreaktion inhibieren, im Extremfall resultiert kein Amplifikat.

Bei Patienten mit sehr niedrigen Leukozytenzahlen (Zytostatikatherapie) muss ggf. eine höhere DNA-Menge eingesetzt werden, um ein Amplifikat zu erhalten.

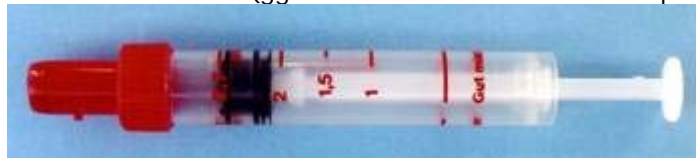
Bitte fügen Sie der Anforderung eine Einverständniserklärung des Patienten bei: ([Formular](#))

## Einheit

Qualitativ: Wildtyp ("normal"), heterozygot, homozygot jeweils für die Mutationen im Position 677 bzw. 1298.

## Probenmaterial

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



## Referenzbereiche

Wildtyp ("normal"/negativ).

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

## Methode/Meßverfahren/Gerät

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

Faktor II (Prothrombin) Kit der Fa.Roche.

## **Analysenfrequenz**

Messung: 1 x wöchentlich

## **Literatur/Quelle der Referenzbereiche**

- L.Thomas, Labor und Diagnose, 6. Auflage, 2005