

Thrombophilie-Diagnostik

Medizinische Aspekte und Labordiagnostik

Definition Thrombophilie

Individuelle Neigung, spontan oder in Risikosituationen venöse und/oder arterielle Thrombembolien zu erleiden.

Angeborene Formen (dispositionelle Risikofaktoren)	Erworbene Formen (expositionelle Risikofaktoren)
Antithrombin Mangel	Schwangerschaft
Protein C-Mangel	Hyperfibrinogenämie
Protein S-Mangel	Antiphospholipid-Syndrom
Faktor-V-Leiden-Mutation	Malignome
Prothrombin-Mutation	Operationen, Immobilisation

Indikation für labormedizinische Vorsorgediagnostik

- Nachweis einer Thrombose oder Lungenembolie (Erstmanifestation < 45 Lebensjahre)
- Rezidivierende venöse Thromboembolien und Thrombophlebitiden
- Ungewöhnliche Lokalisierung der Thrombosen
- Positive Familienanamnese
- Bei Schwangerschaft und positiver Familien- oder Eigenanamnese
- Neigung zu Aborten
- Vor Verschreibung von oralen Kontrazeptiva bei positiver Familienanamnese
- Zur Testung vor postmenopausaler Hormonsubstitution bei unklarer thrombophiler Anamnese

Zeitpunkt der Untersuchung

Die Abklärung bezüglich Thrombophilie hat keine Bedeutung für die Diagnostik und initiale Therapie der akuten Venenthrombose. Nur in wenigen Fällen kann sie die Entscheidung über die Dauer der Antikoagulation beeinflussen. Der optimale Zeitpunkt für die Durchführung einer kompletten Thrombophiliediagnostik ist 3-4 Wochen nach Beendigung der Antikoagulationstherapie in einer klinisch infektfreien stabilen Phase. Wenn sich daraus unmittelbare Konsequenzen für die Behandlungsdauer ergeben können, ist eine kurze Unterbrechung der Therapie empfehlenswert. Humangenetische Untersuchungen wie die Faktor-V-Leiden-Mutation sind von einer Therapie unabhängig.

Bewertung

Die endgültige Diagnose darf erst nach mindestens einmaliger Bestätigung in ausreichendem zeitlichen Abstand gestellt werden. Ausgenommen hiervon sind die humangenetischen Untersuchungen.

Thrombophilie-Screening

Basisdiagnostik	Erweiterte Diagnostik
APC-Resistenz	Faktor-V-Leiden-Mutation
Prothrombin-Mutation (FII G20210A)	
Protein C-Aktivität	Bei verminderter Protein C, Protein S- und Antithrombin III-Aktivität, wird deren Proteinmenge gemessen: freies Protein S, Protein C-Ag, AT-Konzentration
Protein S-Aktivität	
Antithrombin III-Aktivität	
Lupus-Antikoagulans (bei v. a. habituelle Aborte: Bestimmung von Cardiolipin- und β -2-Glykoprotein-Antikörper in der Basisdiagnostik)	Bei positivem Lupus-Antikoagulans werden zusätzlich die Cardiolipin- und β -2-Glycoprotein-Antikörper bestimmt.
Homocystein	Bestimmung der MTHFR (Methylentetrahydrofolat-Reduktase) - Mutation bei ausgeprägter Hyperhomocysteinämie
Optional: Faktor VIII	

Proben- und Präanalytik

Für die Durchführung der genetischen Analysen (Prothrombin-Mutation, Faktor-V-Leiden-Mutation und MTHFR-Mutation) muss dem Labor eine vom Patienten unterschriebene **Einwilligungserklärung nach dem Gendiagnostikgesetz** vorliegen.

Um präanalytische Störeinflüsse zu vermeiden, sind die folgenden Punkte zu beachten:

- Lange venöse Stauung und starken Sog vermeiden
- Verwendung von großen Punktionskanülen
- Reihenfolge beachten: Serum-Röhrchen, Citrat-Röhrchen und zuletzt das EDTA-Röhrchen.
- Probenröhrchen bis zur Markierung füllen (sonst falsches Mischungsverhältnis von Antikoagulantien und Patientenblut) und mindestens 5x vorsichtig schwenken.
- Das Citratblut sollte sofort nach Abnahme abzentrifugiert werden. Dafür wird die Probe bei 2.500 g 15 Min. lang zentrifugiert und das überstehende Plasma quantitativ in ein Zentrifugenröhrchen aus Kunststoff überführt. Nach einer zweiten Zentrifu-

gation von 15 Min. bei 2.500 g wird das überstehende Plasma in ein leeres Kunststoffgefäß überführt, mit Citrat-Plasma beschriftet und bei mindestens -25 °C tiefgefroren.

- Bitte Antikoagulantientherapie auf dem Schein angeben!

Wichtiger Hinweis

Gerne kann die Blutentnahme auch in der Ambulanz unserer Labors in Passau oder Deggendorf durchgeführt werden. Wir bitten um telefonische Terminvereinbarung (0851/959300).

Hinweise zu Präanalytik und Abrechnung

Probenmaterial	Basisdiagnostik:				
		- 2 x Citrat-Plasma tiefgefroren - 1 x EDTA-Blut + GenDG Einwilligungserklärung - 1 x EDTA-Plasma - 1 x Serum (falls Mitbestimmung von Phospholipid-Antikörpern)			
Probenmaterial	Erweiterte Diagnostik:				
		- 2 x Citrat-Plasma tiefgefroren - 1 x Serum - 1 x EDTA-Blut + GenDG Einwilligungserklärung			
Probentransport	Postversand möglich				
	EBM		GOÄ	1-fach	1,15-fach
APC-Resistenz	32206	€ 15,60	A 3953	€ 26,23	€ 30,16
Faktor-V-Leiden-Mutation §	32860	€ 30,00	3920 3922 2x 3924	€ 116,58	€ 134,07
Prothrombin-Mutation §	32861	€ 30,00	3920 3922 2x 3924	€ 116,58	€ 134,07
Protein C-Aktivität	32223	€ 31,30	3951	€ 26,23	€ 30,16
Protein C-Antigen (Konzentration) *	32223	€ 31,30	3952	€ 26,23 ¹	€ 30,16 ¹
Protein S-Aktivität	32224	€ 31,30	3953	€ 26,23	€ 30,16
Freie Protein S-Aktivität *	32224	€ 31,30	3953	€ 26,23 ¹	€ 30,16 ¹
Antithrombin III-Aktivität	32210	€ 11,40	3930	€ 6,41	€ 7,37
Antithrombin Konzentration *	32210	€ 11,40	3931	€ 10,49 ¹	€ 12,07 ¹
Lupus Antikoagulans	32207	€ 13,90	A 3953	€ 26,23	€ 30,16
Homocystein	32318	€ 15,00	4202	€ 20,98	€ 24,13
Faktor VIII	32216	€ 24,30	3939	€ 26,81	€ 30,83
β2-Glycoprotein IgG / IgM	32505	je € 9,50	3877	je € 26,23	je € 30,16
Cardiolipin-Ak-IgG / IgM	32503	je € 7,30	3869	je € 26,23	je € 30,16
MTHFR-Mutation * §	32863	€ 30,00	3920 3922 2 x 3924	€ 116,58 ¹	€ 134,07 ¹

* Versand an Partnerlabor ¹ Preis unter Vorbehalt § GenDG Einwilligungserklärung erforderlich

Autor:

Dr. med. Andreea-Mihaela Gavrilă, Limbach Gruppe; Stand: April / 2017

Literatur:

1. Interdisziplinäre S2-Leitlinie: Diagnostik und Therapie der Bein- und Beckenvenenthrombose und Lungenembolie. 10. Oktober 2015.
2. Thomas, Lothar: Venöse Thrombose- Thrombophilie. In: Lothar Thomas: Labor und Diagnose, 8. Auflage, Band 2. Frankfurt/Main 2012; S. 1035-1040.
3. Häch/Wunderle (DGA)/Müller (DGTI)/Pabinger (GTH)/Seifried: Thrombophile Diathesen, Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie, 2005.

Ihre Ansprechpartnerin:
Dr. med. Andreea-Mihaela Gavrilă
 Weiterbildungsassistentin für
 Laboratoriumsmedizin
 E-Mail: andreea.gavrilă@labor-passau.de
 Telefon: 0851 9593-00