

## Labordiagnostik: Thrombophilie

**Venöse Thrombosen erfordern aufgrund der damit assoziierten Morbidität und Mortalität die sofortige Diagnostik (Klinik, D-Dimere und Sonografie) sowie eine umgehende therapeutische Intervention.**

Während Patienten mit einem transienten Risikofaktor, z.B. bei postoperativer Thrombose, eine gute Prognose haben, erleiden bei der sog. idiopathischen Thrombose ca. 20 Prozent der Patienten innerhalb von zwei Jahren nach Absetzen der Antikoagulation ein Rezidiv. Noch ungünstiger ist die Prognose bei persistierendem Risikofaktor, z.B. bei einem Antiphospholipid-Antikörper-Syndrom oder Malignom. Die Thrombophiliediagnostik erfasst angeborene und erworbene Defekte der Blutgerinnung und Fibrinolyse, die das Thromboserisiko erhöhen. Hauptursachen für Thrombophilie sind die APC-Resistenz nachweisbar in fünf bis sechs Prozent der Bevölkerung, die in 95 Prozent auf einer Mutation des Faktor V-Gens beruht, sowie die Prothrombinmutation in zwei bis drei Prozent der Fälle. Persistierende Erhöhungen des Faktors VIII oder des Homocysteins können ebenfalls relevant sein. Seltener sind Defekte der Gerinnungsinhibitoren Antithrombin III (AT III), Protein C und Protein S. Zusammen mit Antiphospholipid-Antikörpern kann ein laborchemisch fassbarer Risikofaktor bei jedem Zehnten in unserer Bevölkerung gefunden werden. Die Entscheidung, welche Untersuchungen relevant sind, ist altersabhängig. Während bei jüngeren Patienten genetische Risiken im Vordergrund stehen, ist beim älteren Patienten eine Tumorabklärung obligat. Aufgrund des Risikoprofils ergeben sich therapeutische Konsequenzen bezüglich der Dauer und Intensität einer Antikoagulation sowie das Wissen um Risikosituationen.

- Indikationen:*
- Erstmanifestation einer venösen Thrombose oder Lungenembolie vor dem 45. Lebensjahr
  - familiäre Häufung thromboembolischer Ereignisse
  - schwere Thrombosen und Thrombosen mit ungewöhnlicher Lokalisation
  - Rezidivthrombosen trotz Sekundärprophylaxe
  - Abklärung habitueller Aborte

<b>Thrombophilie-Profil 1:</b> (Erstereignis Thrombose < 45 Jahre)	<b>Thrombophilie-Profil 2:</b> (Erstereignis Thrombose > 45 Jahre)	<b>Thrombophilieprofil "habituelle Aborte"</b> Fehl- und Frühgeburten Schwangerschaftskompl.
Großes Blutbild, Quick , PTT, Fibrinogen	Großes Blutbild, Quick , PTT, Fibrinogen	Großes Blutbild, Quick , PTT, Fibrinogen
Lupusantikoagulans Cardiolipin-IgG und -IgM AK β2-Glycopr.-IgG und -IgM AK Homocystein  Antithrombin III Aktivität Protein C Aktivität Protein S Aktivität Faktor VIII Aktivität  <u>Genetisch*:</u> Faktor V-Leiden-Mutation Polymorphismus Faktor II-Prothrombin-Genmutation	Lupusantikoagulans Cardiolipin-IgG und -IgM AK β2-Glycopr.-IgG und -IgM AK Homocystein  Faktor VIII  <u>Genetisch*:</u> Faktor V-Leiden-Mutation Polymorphismus Faktor II-Prothrombin-Genmutation	Lupusantikoagulans Cardiolipin-IgG und -IgM AK β2-Glycopr.-IgG und -IgM AK  Antithrombin III Aktivität Protein C Aktivität Protein S Aktivität  <u>Genetisch*:</u> Faktor V-Leiden-Mutation Polymorphismus Faktor II-Prothrombin-Genmutation
	<b>+ Tumorsuche</b>	
Citrat-Blut 3x, EDTA-Blut 1x EDTA-Blut/PCR 1x, Serum 1x, NaF beschriftet mit „HOCY“1x	Citrat-Blut 3x, EDTA-Blut 1x EDTA-Blut/PCR 1x, Serum 1x, NaF beschriftet mit „HOCY“1x	Citrat-Blut 3x, EDTA-Blut 1x EDTA-Blut/PCR 1x, Serum 1x

\*Einverständniserklärung zur genetischen Untersuchung bitte beilegen!

**Zusätzlich empfehlen wir zur Beurteilung des Thromboserisikos die Bestimmung der D-Dimere. Diese sollte zur Einschätzung des Rezidivrisikos ca. vier bis sechs Wochen nach Beendigung der oralen Antikoagulation erfolgen.**

**Abnahmehinweis:**

Für alle funktionellen Gerinnungsanalysen sollte das Probenmaterial innerhalb **von vier Stunden** nach Probengewinnung im Labor eintreffen, ggf. empfehlen wir zu zentrifugieren und gefrorenes Plasma einzuschicken.

Abgesehen von molekulargenetischen Untersuchungen sollten alle Tests mindestens zweimal in ausreichendem Abstand durchgeführt werden, bevor von einer genetischen oder erworbenen Disposition gesprochen wird.

**Die Bestimmung von Antithrombin III ist frühestens eine Woche nach Ende einer Heparintherapie empfehlenswert, die Bestimmung von Protein S und C erst vier bis sechs Wochen nach Absetzen von Vitamin-K-Antagonisten.**

Bitte Einflüsse der neuen Antikoagulantien auf die Gerinnungsdiagnostik beachten (ggf. tel. Rücksprache).

**Einflussfaktoren, die zu einem Mangel oder Anstieg der Gerinnungsfaktoren führen:**

	Verminderung	Erhöhung
Lebererkrankung	Antithrombin, Protein C und S	
Östrogene (Ovulationshemmer, Hormonersatztherapie)	Protein S	Protein C (diskret)
Schwangerschaft	Protein S	Protein C
Entzündung, Sepsis	Antithrombin, Protein C und S	FVIII und Fibrinogen
Akute venöse Thrombose	Antithrombin, Protein C und S	FVIII und Fibrinogen
System. Thrombolyse und Heparintherapie	Antithrombin	
Cumarintherapie, Vitamin K-Mangel	Protein C und S	
fehlerhafte Blutabnahme	Antithrombin, FVIII Protein C und S	

**Abrechnung GOÄ:**

**Thrombophilieprofil 1**

(THRP1)

LG: 2,30 €  
 GOÄ 1,15 (Privat): 322,68 €\*  
 GOÄ 1,0 (IGeL): 287,13 €

**Thrombophilieprofil 2**

(THRP2)

LG: 2,30 €  
 GOÄ 1,15 (Privat): 254,99 €\*  
 GOÄ 1,0 (IGeL): 228,26 €

**Thrombophilie-Profil "habituelle Aborte"**

(THRPA)

LG: 2,30 €  
 GOÄ 1,15 (Privat): 275,09 €\*  
 GOÄ 1,0 (IGeL): 245,75 €

**Anforderung nach EBM:**

**OI/II - LG:**

Gr.BB,  
 QU,  
 PTT,  
 Fibrinogen

**OIII / Ü-Schein:**

Antithrombin III (CB), Protein C- und S-Aktivität (CB), Lupusantikoagulanz (CB), APC-Resistenz (CB), ggf. Faktor VIII (CB) Cardiolipin-IgG-/IgM-Ak (S), B2-Glycopr.-IgG/IgM AK (S), ggf. Faktor II-Prothrombin-Genmutation (EDTA-Blut/PCR)

\* zzgl. einmalige Auslagen nach § 10 der GOÄ

<b>Ansprechpartner:</b>	Frau Dr. med. W. Höchtlen-Vollmar	Telefon: 089 54308-0
<b>Ansprechpartner:</b>	Frau Dr. med. E. Philipp	Telefon: 089 54308-0

