

## Thrombose-Risiko

### Labordiagnostische Abklärung

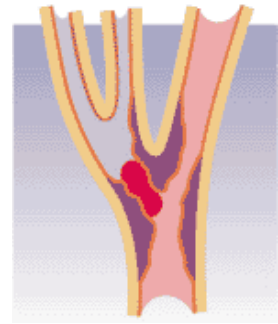
*Sehr geehrte Patientin,  
sehr geehrter Patient*

Unter einer Thrombose versteht man die Einengung oder Verstopfung eines Blutgefäßes durch ein Blutgerinnsel oder einen Blutpfropf (**Thrombus**). Die Entstehung solcher Blutgerinnsel wird durch angeborene und erworbene Risikofaktoren begünstigt.

Die eigentliche Gefahr bei einer Thrombose besteht darin, dass der Thrombus sich lösen und weiterwandern kann, wodurch lebenswichtige Gefäße verstopft werden können (Thromboembolie). Mögliche Folgen sind Lungenembolie, Herzinfarkt oder Schlaganfall.

## Thrombose-Risikofaktoren

- **Verlangsamte Blutströmung** durch langes Sitzen bei Fernflügen, durch Bettlägerigkeit / Bewegungsunfähigkeit (z. B. bei Gipsverbänden) etc.
- **Gefäßschädigung** durch Rauchen, Übergewicht, Krampfadern, mechanische Verletzung (z.B. bei Operationen) etc.
- **Veränderungen im Blut** durch Schwangerschaft, orale Kontrazeptiva („Anti-Baby-Pille“), Hormonersatztherapie, Flüssigkeitsmangel etc.



## Gefährdung durch Erbanlagen

**Mutationen in den Gerinnungsfaktoren II und V** sind die häufigsten Ursachen für erblich bedingte Thrombose-neigung (Thrombophilie). Bei heterozygoten Trägern der Faktor V-Mutation ist das Thromboserisiko 5-10-fach, bei homozygoten bis zu 50-fach erhöht. Die heterozygote Faktor II-Mutation birgt ein 2-3-fach erhöhtes Thromboserisiko. Bei Kombination der beiden Mutationen multipliziert sich das Risiko.

## Vorbeugung

Thrombophilie ist fast immer multifaktoriell bedingt. Verhaltensbedingte Risikofaktoren lassen sich durch folgende wirksame Schutzmaßnahmen mindern:

- Vermeidung von Rauchen und Übergewicht, oralen Kontrazeptiva („Pille“)
- häufige Pausen bei weiten Autofahrten,
- Beinbewegung und ggf. Kompressionsstrümpfe bei langen Flugreisen
- ausreichende Flüssigkeitszufuhr

# Laboruntersuchungen

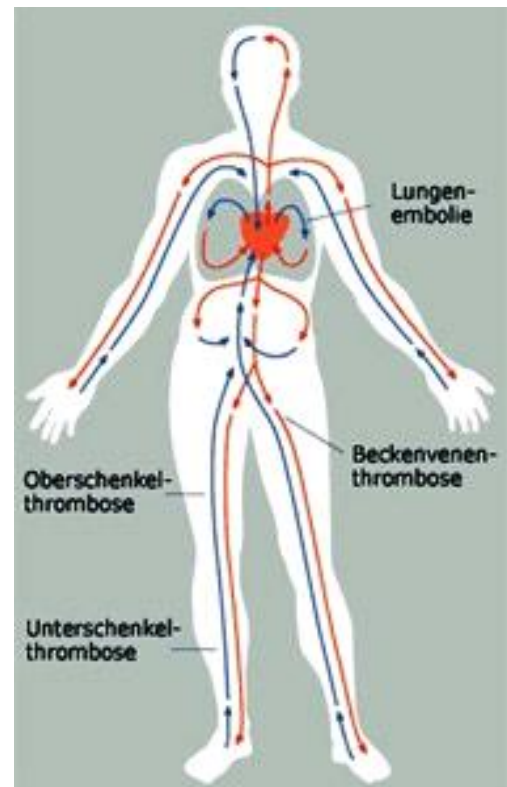
## Diagnose der akuten Thrombose / Thromboembolie

Das **D-Dimer**, ein Abbauprodukt des Fibrins und Maß der Gerinnungsaktivierung, wird zum **Ausschluss bei Verdacht auf eine venöse Thrombose oder Lungenembolie** bestimmt.

Untersuchung	Material
D-Dimer	Citratblut 3 ml, tagesfrisch

Bei D-Dimer-Werten unterhalb eines Schwellenwertes („cut-off“) können diese Erkrankungen mit hoher Wahrscheinlichkeit (Test-Sensitivität: > 99 %) ausgeschlossen werden.

Ein Ergebnis oberhalb des Schwellenwertes ist für das Vorliegen einer Thrombose oder Embolie jedoch nicht beweisend. Die Diagnose muss daher durch bildgebende Verfahren gesichert werden.



## Risikoabklärung

Bei vorausgegangenen Thrombosen oder bei familiärer Belastung kann durch ein Profil labormedizinischer Untersuchungen das Vorliegen eines angeborenen oder erworbenen erhöhten Thromboserisikos festgestellt werden. Bei Kenntnis des Risikos kann eine **Thromboembolie-Prophylaxe** indiziert sein.

### Parameter:

- Das **Protein C-System** ist ein inhibitorisches System der plasmatischen Gerinnung. Es ist Vitamin K-abhängig und wirkt den Gerinnungsfaktoren Va und VIIIa entgegen. Bei einer Verminderung des Protein C liegt ein erhöhtes Thrombose-Risiko vor.
- **Protein S** wirkt als Kofaktor des aktivierten Protein C und ist in der freien Form wirksam. Wie Protein C ist es Vitamin K-abhängig und führt bei einem Mangel zu einem erhöhten Thrombose-Risiko.
- **Antithrombin (AT)** ist der wichtigste physiologische Inhibitor der im Verlauf der Gerinnungskaskade freigesetzten Faktoren. Die Hauptwirkung richtet sich auf Thrombin, Faktor IXa und Faktor Xa. Die Hemmung der Blutgerinnung durch Heparin beruht auf einer Beschleunigung der Reaktion von AT mit Thrombin und Faktor Xa.
- Ein weiterer Risikofaktor für thrombolische Ereignisse ist ein erhöhter **Homocystein-Spiegel** ("Hyperhomocysteinämie"). Gut untersucht sind die Zusammenhänge zwischen Homocystein-Erhöhung und koronarer, cerebrovaskulärer sowie peripherer Arteriosklerose.

- Als **APC-Resistenz** (Resistenz gegen aktiviertes Protein C) bezeichnet man die verminderte Inhibierbarkeit des aktivierten Faktor V durch aktiviertes Protein C, die zu einer erhöhten Thromboseneigung führt. In den meisten Fällen ist die Ursache eine Mutation im Faktor V-Gen, die sogenannte **Faktor V-Mutation Typ Leiden**. Mit einer Prävalenz von 1:20 für die heterozygote Mutation ist sie der häufigste genetische Risikofaktor für venöse Thrombosen.
- Eine Punktmutation des **Faktor II-(Prothrombin-)Gens** führt zu einer erhöhten Prothrombin-Aktivität und zu einer gesteigerten Thrombophilie. Es resultiert ein erhöhtes Risiko insbesondere für tiefe Beinvenenthrombosen.
- Die **Methyltetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR)** ist ein Enzym, das Homocystein metabolisiert und dessen Spiegel im physiologischen Rahmen hält. Liegt eine homozygot vererbte Mutation des MTHFR-Gens vor, ist die MTHFR-Aktivität deutlich vermindert, der Homocystein-Spiegel ständig erhöht und bildet damit ein erhöhtes Risiko für Gefäßkrankheiten z.B. Arteriosklerose.
- Eine weitere wichtige Ursache für Thrombosen, Lungenembolien, aber auch für Herzinfarkte und Schlaganfälle ist das **Antiphospholipid-Syndrom (APS)**. In den meisten Fällen handelt es sich dabei nicht um eine angeborene, sondern um eine im Laufe des Lebens erworbene Thrombophilie.

Ursache des APS sind Autoimmunerkrankungen, am häufigsten der systemische Lupus erythematoses (SLE), die mit der Bildung spezifischer Antikörper gegen gerinnungsaktive Phospholipid-Protein-Komplexe einhergehen. Die häufigsten erworbenen Inhibitoren des Gerinnungssystems sind **Lupus-Antikoagulanzen (LA)**.

## Basis-Diagnostik

Untersuchung	Material
APC-Resistenz (Gerinnungstest) (C) Protein C-Aktivität (C) Protein S-Aktivität (C) Antithrombin III-Aktivität (C)	Citratplasma (9+1) 2 x 2 ml (2 volle Gerinnungsröhrchen)
<i>ggf. zusätzlich:</i> Homocystein (S)	Serum 2 ml, abgetrennt

## Molekulargenetische Diagnostik

Untersuchung	Material
Faktor V-Gen-Mutation (Faktor V Leiden) Faktor II-Gen-Mutation (Prothrombin) MTHFR-Mutation	EDTA-Blut, 5 ml

Bei pathologisch erniedrigter APC-Resistenz ist eine Mutation im Gerinnungsfaktor V wahrscheinlich. Die **Faktor V-Mutation Typ Leiden**, als häufigste Ursache der APC-Resistenz, kann mittels einer **Mutationsanalyse** nachgewiesen werden.

**Die Faktor II-(Prothrombin-)Gen-Mutation**, ein weiterer genetischer Risikofaktor lässt sich ebenfalls durch eine molekulargenetische Untersuchung nachweisen bzw. ausschließen.

Einer ausgeprägten Erhöhung des Homocysteinspiegels kann eine Punktmutation im **Methylen-Tetra-Hydro-Folat-Reduktase-(MTHFR)-Gen** zugrundeliegen, die mit einer molekulargenetischer Untersuchung erfasst werden kann.

Die molekulargenetischen Bestimmungen benötigen nach dem **Gendiagnostikgesetz** (GenDG, Feb. 2010) eine Patienten-Einverständniserklärung.

## Diagnostik des APS

Untersuchung	Material
Lupus-Antikoagulans (S,C) Cardiolipin-Ak (S) Phospholipid-AK (S) Antinukleäre Antikörper (ANA) (S) DNS-AK (S) β2-Glykoprotein-Antikörper (S)	Serum oder Vollblut 5/10 ml Citratplasma 2 ml, gefroren

### IGeL ? oder GKV ?

Bei Erkrankung oder Bestätigung oder begründetem ärztlichem Verdacht auf bestehende oder beginnende Krankheit:

Untersuchungen → **GKV - Leistung**

Bei Untersuchungen auf **Patientenwunsch** → **IGeL**



### siehe auch Info

Arteriosklerose-Screening  
Homocystein

## **IGeL: Individuelle GesundheitsLeistungen**

**Individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL)** sind Leistungen, die nicht zum Leistungsumfang der **gesetzlichen Krankenversicherung (GKV)** gehören, dennoch vom Patienten nachgefragt werden, ärztlich empfehlenswert oder aufgrund des Patientenwunsches ärztlich vertretbar sind (z.B. **Präventionsleistungen**).

Neben den Leistungen, die generell von der Leistungspflicht der Krankenkassen ausgeschlossen sind, gibt es Leistungen, die zwar grundsätzlich vertragsärztliche Leistungen sind, die im konkreten Fall aber auf Wunsch des Patienten als privatärztliche Leistung erbracht werden müssen.

Bei Inanspruchnahme dieser **Wunschleistungen** besteht kein Erstattungsanspruch gegenüber Ihrer Krankenkasse. Die Kosten dieser Behandlungen sind von Ihnen zu begleichen.

Die Berechnung erfolgt nach der gültigen amtlichen Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ).

*Bei Fragen sprechen Sie uns bitte an.*



---

Herausgeber:

**MVZ Laborzentrum Ettlingen GmbH**  
Otto-Hahn-Straße 18 • 76275 Ettlingen

Ausg. 2011