

ABKLÄRUNG THROMBOSENEIGUNG/HEREDITÄRE THROMBOPHILIE

Klinisch als erhöhte Neigung für Thrombosen bekannt, die hereditäre Thrombophilie ist im Grunde genommen eine biologische, genetische Variabilität. Für die frühe Menschheit ein Überlebensvorteil, kann heute deletär wirken, wenn nicht respektiert. Eine gezielte labortechnische Abklärung ist einfach und sehr sinnvoll.

Die Blutgerinnung ist ein Schutzmechanismus unseres Körpers gegen Blutungen. Jedoch von Natur aus bei etwa jedem zehnten Menschen liegt eine Veränderung dieser Funktion vor, welche zu einer übermässigen und ungewollten Überaktivierung der Gerinnung führt (=hereditäre Thrombophilie). Das Resultat davon ist die Thrombose eines oder mehrerer Blutgefässe. Diese erbliche Thromboseneigung lässt sich im Labor gezielt abklären.

Gerne beraten wir Sie zu den Risiken der hereditären Thrombophilie, zu den Abklärungsmöglichkeiten und zu den Vorbeugungsmassnahmen, die bei solchen Situationen sinnvoll sind. Die Abklärung obliegt einer Logik welche, einerseits durch Praktikabilität gekennzeichnet ist und andererseits der Empfehlung fachlichen Richtlinien konform ist. Diesen Ablauf entnehmen Sie den Tabellen 1 bis 6.

1 Thrombophilie: Etablierte Ursachen

- Antithrombin-Mangel
- Protein C-Mangel
- Protein S-Mangel
- Factor V Leiden (*F5*)-Mutation (G1691A)
- Prothrombin (*F2*)-Mutation (G20210A)

2 Thrombophilie: Bedingte Ursachen

- Dysfibrinogenämie
- Factor VIII-Erhöhung
- Factor XI-Erhöhung
- Factor XII-Erhöhung
- Hypoplasminogenämie
- PAI-1-Erhöhung
- Hypofibrinolyse

3 Thrombophilie: Betontes Atheroskleroserisiko

- PAI-1-Gen (4G-Promotor)
- Plateletrezeptor GPIIIa -Polymorphismen
- MTHFR-Polymorphismus C677T (homozygot)
- P-Selectin V460V Genmutation
- Interleukin-4-Genmutation nt-589T
- APO E-Gen-Polymorphismen
- Lp(a)-Gen-Polymorphismus
- *F5*-, *F2*-Gen-Polymorphismen
- Hypofibrinolyse

4 Thrombophilie: NGS-Perspektiven

- Non-O Blutgruppe
- Fibrinogen-Gen-Polymorphismen
- GPVI (Collagen-Receptor auf Plättchen)
- HIVEP-1
- TPSPAN15
- Lipoprotein (a), Lp(a)-Polymorphismen
- ADAMTS-13-Polymorphismen

5 Thrombophilieabklärung:

Stärken/Schwächen-Verhältnis

Thrombophilie-Screening: Stärken

- Resultat trägt zum Verständnis der Krankheit bei
- Resultat impliziert eine Änderung der Therapie
- Resultat beeinflusst die Strategie der primären Prophylaxe der Angehörigen des Index-Patienten

Thrombophilie-Screening: Schwächen

- Misinterpretation der Resultate
- Erhöhte Kosten
- Genetische Diskriminierung
- Resultat beeinflusst die Strategie der primären Prophylaxe der Angehörigen des Index-Patienten
- Patient wird dem Risiko einer Thrombose ausgesetzt
- Patient wird dem Risiko einer Blutung ausgesetzt

6 Empfehlung für Thrombophilieabklärung 2021

Abklärung mit Thrombose in der persönlichen Anamnese

- Alter < 55 Jahre
- Patienten mit unprovoked tiefer Venenthrombose oder Lungenembolie
- Patienten mit rezidivierender unprovoked tiefer Venenthrombose oder Lungenembolie
- Thrombose in der Schwangerschaft
- Keine Abklärung für distale Thrombosen
- Keine Abklärung für oberflächliche Thrombosen

Abklärung ohne Thrombose in der persönlichen Anamnese

- Alter < 55 Jahre
- Betroffener Patient in der Familie mit schwerer Thrombophilie
 - Antithrombin-, Protein C-, Protein S-Mangel, homozygote F2- oder F5-Mutation

- Frauen mit kombinierten hormonellen Kontrazeptiva und rezidivierenden Thrombosen oder Thrombosen in >2 Angehörigen in der Familie
- Frauen mit kombinierten hormonellen Kontrazeptiva und bekannter hereditärer Thrombophilie in der Familie

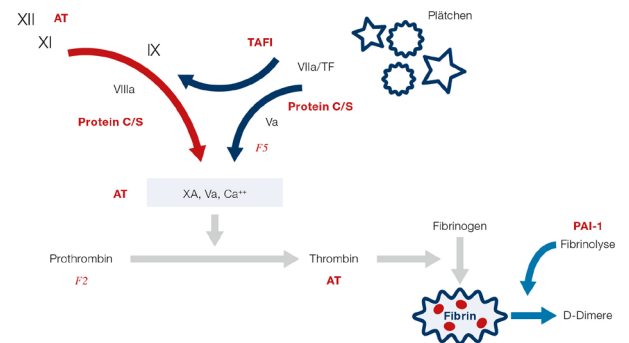


Abb. 1: Klassische Ansicht der Gerinnungskaskade mit Darstellung des extrinsischen (blauer Pfeil) und intrinsischen (roter Pfeil) Wegs. Die Gerinnungsfaktoren werden in römischen Zahlen in schwarz wiedergegeben, die natürlichen Gerinnungsinhibitoren in rot. AT: Antithrombin, TAFI: Thrombin-aktivierter Fibrinolyseinhibitor, PAI-1: Plasminogenaktivator-Inhibitor-1, F2: Faktor II-Gen, F5: Faktor V-Gen

Luzern, 17.12.2021

Autor: Dr. med. Dimitrios Tsakiris, Prof

FAMH Hämatologie, FMH Hämatologie/Innere Medizin

Verantwortliche Personen SYNLAB Luzern



Dr. med. Dimitrios Tsakiris, Prof
FAMH Hämatologie
FMH Hämatologie/Innere Medizin



Dr. sc. biol. Viviana Rossi
FAMH Spezialistin Labormedizin

Literatur:

- 1: Colucci G, Tsakiris DA. J Thromb Thrombolysis. 2020; 49(4): 618-29. doi: 10.1007/s11239-020-02090-y
- 2: Stevens SM, et al. J Thromb Thrombolysis. 2016; 41(1): 154-64. doi: 10.1007/s11239-015-1316-1

Im Auftragsformular oder im Analysenverzeichnis die Untersuchung «Abklärung Thromboseneigung/Hereditäre Thrombophilie» auswählen (Total Taxpunkte Analysenliste 341 bis 822), die entsprechenden Blutröhrchen abfüllen und an SYNLAB abschicken, wir übernehmen den Rest.