



## Thrombophiliediagnostik

Thromboph.  
LI 1047

### Grundlagen

Thrombophilie beschreibt einen Zustand mit erhöhter Neigung zu venösen und/oder arteriellen Thrombosen. Thrombosen entstehen aus dem vielschichtigen Zusammenspiel von allgemeinen und spezifischen Thromboserisikofaktoren.

Zu den allgemeinen Thromboserisikofaktoren zählen unter anderem:

- Alter über 40 Jahre,
- Übergewicht,
- Rauchen,
- Bewegungsmangel,
- Vorhandensein von Krampfadern,
- orale Kontrazeption,
- Störungen im Fettstoffwechsel,
- Langstreckenflüge,
- langandauernde chirurgische Elektiveingriffe,
- Tumorleiden und
- hämodynamische Veränderungen während der Schwangerschaft.

Spezifische Risikofaktoren für Thrombose sind angeborene und/oder erworbene Störungen im Hämostase- und Fibrinolysesystem.

### Klinische Bedeutung

In Deutschland erleiden jährlich etwa 400.000 Menschen eine Thrombose, ca. 40.000 Menschen sterben pro Jahr an den Folgen einer Lungenembolie.

Trotz der bereits sehr guten Kenntnisse über die spezifischen Thromboserisikofaktoren ist derzeit ein Rückgang der Erkrankungshäufigkeit leider noch nicht zu verzeichnen.

Insbesondere nach thrombotischen Ereignissen und bei bestehenden allgemeinen Thromboserisikofaktoren mit familiärer Thrombosehäufung ist es deshalb erforderlich, neben der Minimierung der allgemeinen Thromboserisikofaktoren die

spezifischen Thromboserisikofaktoren (Thrombophilie marker) zu messen, um das individuelle Risiko des Patienten bestimmen zu können.

**Geeignete prophylaktische Maßnahmen können dann dazu beitragen, Erst- und Folgeereignisse zu verhindern!**

### Indikation

#### Klinische Indikation:

Zustand nach Thrombembolien

#### Prophylaktische Indikation:

Bei vorhandener positiver Familienanamnese und/oder Vorliegen oder Anstehen von allgemeinen Thromboserisikofaktoren (wie z.B. vor der Einnahme der "Pille", in der Schwangerschaft usw.).

### Diagnostisches Vorgehen

Die Messung von Thrombophilie markern sollte im therapie- und symptomfreien Intervall erfolgen!

*Hinweis: Bei Falithrom-Einnahme ist Bestimmung von Protein S und Protein C erst zwei Monate nach Absetzen der Therapie möglich.*

#### 1. Stufe:

Quick, PTT, Antithrombin, Protein C und S-Aktivität, APC-Resistenz, Faktor II (Prothrombin)-Mutation, Lupusantikoagulanzen, Cardiolipin (Antiphospholipid)-Antikörper (IgG, IgM), Fibrinogen, Thrombozytenzahl, Homocystein, Lipoprotein a, Faktoren VIII:c.

Zum Ausschluss einer akuten Thrombose:  
D-Dimer-Bestimmung

#### Untersuchungsmaterial:

2 Serum-, 2 EDTA-, 3 Citrat-Monovetten

## 2. Stufe

bei pathologischer APC-Resistenz:	Faktor V-Mutations-Nachweis
bei reduzierten Antithrombin-, Protein C-, Protein S-Aktivitäten:	Konzentrationsmessung von Antithrombin, Protein C, Protein S und freiem Protein S <i>(nach ca. 4 Wochen, im therapiefreien Intervall. Protein S und Protein C sind unter Pille und in der Schwangerschaft falsch erniedrigt.)</i>
wenn Lupusantikoagulanzen u./o. Cardiolipin-Ak positiv:	$\beta$ 2-Glykoprotein <i>(Kontrolle der auffälligen Parameter nach ca. 3 Monaten, in einem symptomfreien Intervall. Falls bestätigt folgt Diagnose-Stellung.)</i>
wenn aPTT verlängert/ Lupusantikoagulanzen negativ:	Faktor XII-Aktivität, Faktor IX und Faktor XI
Hyperhomocysteinämie:	TSH, fT4, Nierenstatus, Vitamin B12, Folsäure, Vitamin B6, (ggf. MTHFR-Mutationsnachweis)

### Untersuchungsmaterial:

1 Serum-, 2 EDTA-, 2 Citrat-Monovetten

### Präanalytik und Probenannahme

#### Lagerung und Transport:

- Zwischenlagerung bei **Zimmertemperatur**;
- Blutentnahmen für Thrombophilie marker sollten unbedingt erst kurz vor Eintreffen des Laborkuriers erfolgen!
- Proben müssen taggleich im Labor eintreffen! Sie dürfen beim Eintreffen im Labor **maximal 3 Stunden alt** sein!!!

#### Besonderheit **Homocystein**:

- Zur Gewährleistung der Stabilität dieses präanalytisch sehr anspruchsvollen Parameters stehen ab sofort Spezialmonovetten (lila Monovette Homocystein HCY-C) zur Verfügung.
- Diese Monovetten müssen nach der Blutentnahme zur vollständigen Durchmischung der Blutprobe mit der Stabilisatorflüssigkeit mind. 5 mal geschwenkt werden.
- Die Zwischenlagerung in Ihrer Praxis erfolgt im Kühlschrank.
- *Die Monovetten können im Labor kostenfrei bestellt werden.*

### Abrechnung

**Bitte beachten Sie:** Die gesamte Thrombophilie-diagnostik ist budgetneutral und belastet Ihr Laborbudget nicht.

**Ausnahmekennziffer** ist die **32011**.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.

**Dr. med. Mirjana Rajkovic**

Weiterbildungsassistentin für Laboratoriumsmedizin

**Kristian Meinck, MBA**

Facharzt für Laboratoriumsmedizin

#### Literaturhinweis:

Thomas, Lothar: Labor und Diagnose, 6. Auflage, Dade Behring

Diese Laborinformation finden Sie auch unter  
**[www.imd-greifswald.de](http://www.imd-greifswald.de)**