

Prothrombin-G20210A-Mutation Faktor II-Mutation

Die Prothrombin-G20210A-Mutation ist die **zweithäufigste hereditäre Thrombophilie** in der europäischen (kaukasischen) Bevölkerung. Man findet diese Veränderung bei ca. 2 % der Normalbevölkerung und etwa 6 % der Patient:innen mit einer venösen Thrombose.

Als Folge der Mutation ist die Prothrombinkonzentration erhöht, so dass das **Risiko venöser Thromboembolien bei heterozygoten Träger:innen** (milde hereditäre Thrombophilie) um das **2- bis 3-fache** steigt. Die homozygote Mutation ist sehr selten und durch eine starke Heterogenität des Phänotyps auffällig, d. h. manche Patient:innen sind asymptomatisch, andere wiederum haben häufig Thromboembolien.

Bei Auftreten weiterer Risikofaktoren, wie operative Eingriffe, Immobilisation oder Einnahme oraler Kontrazeptiva besteht im Vergleich zu Personen, die keine Prothrombin-G20210A-Mutation haben, bereits im jüngeren Lebensalter ein erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen.

Empfohlene Diagnostik:

Prothrombin-G20210A-Mutation* (Material: EDTA-Vollblut)

Funktionelle Tests sind wenig aussagekräftig!

Bei einem Verdacht auf eine hereditäre Thrombophilie sollte die Prothrombin-G20210A-Mutation **NICHT** isoliert angefordert werden, sondern zusammen mit den anderen Thrombophilieparametern (siehe LaborInfo Nr. 98). Es können nämlich mehrere thrombophile Veränderungen gleichzeitig vorkommen, die das thromboembolische Risiko stärker erhöhen und somit eine therapeutische Konsequenz haben können.

*** Untersuchung nach Gendiagnostikgesetz – GenDG (Aufklärung und Einwilligungserklärung der Patientin/des Patienten erforderlich)**

Indikation:

V. a. hereditäre Thrombophilie

Labordiagnostik:

Prothrombin-G20210A

Mutation*