

Informationsbrief Nr.: 13 / 2017

Standort: Sekretariat

Pfad: QM-ZFD / Serviceprozesse / Informationsmanagement / Laborinformationen

Chemnitz, den 01.11.2017

Informationsbrief Nummer 13 / 2017

Thrombophiliediagnostik

Sehr geehrte Damen und Herren,

in der täglichen Laborarbeit fällt auf, dass die Anforderung Thrombophiliediagnostik nicht konsequent umgesetzt wird. Von unterschiedlichen Abteilungen werden einzelne Parameter und einzelne Gerinnungsfaktoren angefordert, oftmals mehrfach und ohne klinische Angaben.

Zu den etablierten thrombogenen Risikofaktoren zählen: Mangel an Inhibitoren (Antithrombin, Protein C und Protein S), erhöhte Spiegel des Gerinnungsfaktors VIII, das Vorliegen der APC-Resistenz (F V-Leiden-Mutation) bzw. die Prothrombinmutation (G20210A) und das Auftreten von Lupus Antikoagulanzen bzw. Cardiolipin- und β 2-Glykoprotein 1-Antikörpern. Bei entsprechenden klinischen Fragestellungen (z.B. Apoplex) sollte das Profil durch Lp(a)- und Homocysteinspiegel erweitert werden.

Sowohl unter der Therapie mit Vitamin K-Antagonisten als auch unter direkten oralen Antikoagulanzen ist die Interpretation schwierig bzw. nicht möglich. Fehlen diese Angaben, sind weitere Untersuchungen (z.B. PT-Bestimmung zum Nachweis der Vitamin K-Antagonisten) bzw. Spiegelbestimmungen der neuen Antikoagulanzen notwendig.

Zusammenfassend können wir derzeit folgendes Vorgehen empfehlen.

Protein C und Protein S werden Vitamin K-abhängig synthetisiert, eine Bestimmung unter oralen Antikoagulanzen ist nicht indiziert. Protein S wird unter den neuen Antikoagulanzen falsch hoch gemessen.

Die Messung der APC-Resistenz ist ein Screeningtest für F V-Leiden. Eine negative APC-Resistenz schließt das Vorhandensein eines F V Leiden aus (benannt nach seiner Erstbeschreibung an der Universität Leiden). Der Nachweis ist nicht gleichzusetzen mit der Bestimmung des Gerinnungsfaktors V. Die APC-Resistenz wird durch die direkten Antikoagulanzen dosisabhängig gestört.

Für den Nachweis der Prothrombinmutation existiert kein Screeningtest. Mit dem Vorliegen der Mutation ist eine Prädisposition zu hohen F II-Spiegeln assoziiert; ein Nachweis der Mutation über die Bestimmung der F II-Spiegel ist nicht sicher möglich.

Hereditärer Antithrombinmangel ist selten, aber schwerwiegend und sollte besonders bei Auftreten von Thrombosen in jungen Jahren berücksichtigt werden.

Erhöhte Faktor VIII-Spiegel gelten als thrombogener Risikofaktor, reagieren aber als Akutphaseprotein.

Lupus Antikoagulanzen sind Anti-Phospholipid-Antikörper, die in vitro zur Verlängerung phospholipidabhängiger Gerinnungsteste führen. Da die im Labor eingesetzten Reagenzien keine einheitliche Phospholipidzusammensetzung aufweisen und unterschiedliche Tests unterschiedlich beeinflusst werden, müssen mindestens zwei Untersuchungen durchgeführt werden. Das Labor setzt ein sehr sensitives PTT-Reagenz (PTT-LA) und ein DRVVT-Reagenz ein. Die PTT-LA ist nicht gleichzusetzen mit der routinemässig durchgeführten aPTT-Messung. Lupus Antikoagulanzen werden ebenfalls durch Vitamin K-Antagonisten und direkte Antikoagulantien gestört.

Cardiolipin- und β 2-Glykoprotein-Antikörper gehören ebenfalls zum Antiphospholipidsyndrom. Es sind keine medikamentösen Einflüsse bekannt.

Die Bestimmung der MTHFR-Mutation gilt als überholt, da deren Relevanz nicht belegt ist und im Falle eines Nachweises eine Verunsicherung der getesteten Personen zur Folge hätte. Die Homocysteinbestimmung dagegen sollte, besonders bei arteriellen Verschlüssen, durchgeführt werden.

Als nützlicher Parameter im Rahmen der Thrombophiliediagnostik hat sich die Bestimmung des D-Dimer-Spiegels erwiesen. Je niedriger der D-Dimer-Spiegel nach Absetzen der Antikoagulation, umso niedriger ist das Rezidivrisiko. Die Abnahme sollte 4-12 Wochen nach Beendigung der Therapie erfolgen.

Ansprechpartner für Rückfragen:

Dr. A. Siegemund

Tel.: (0152) 320 50544

E-Mail: a.siegemund@laborchemnitz.de

Mit freundlichen Grüßen



Dr. med. G. Stamminger
Med. Geschäftsführerin



Dr. rer. nat. A. Hauburger
Abteilungsleiterin Molekularbiologie