

APC-Resistenz - Resistenz gegenüber aktiviertem ProteinC (APC)

Die APC-Resistenz ist zu 95% verursacht durch eine Punktmutation im Gen des Gerinnungsfaktors V (auch Faktor V "Leiden"-Mutation genannt, benannt nach der holländischen Universitätsstadt, in der diese Mutation entdeckt wurde). Die Mutation führt dazu, dass das aktivierte Protein C den Faktor V nicht adäquat hemmen, und somit die Gerinnungskaskade überschießend ablaufen kann.

Die APC-Resistenz respektive die Faktor V Leiden-Mutation stellt eine der häufigsten Ursachen für eine angeborene Thromboseneigung dar. Heterozygote Mutationsträger haben ein etwa 8mal höheres Risiko für thromboembolische Ereignisse, homozygote Mutationen führen zu einem etwa 90-fachen Thromboserisiko, verglichen mit der normalen Bevölkerung. 25% der Personen mit einem Faktor V-"Leiden"-Defekt haben ihre erste thromboembolische Episode vor dem 50. Lebensjahr.

Indikation zur Untersuchung:

- Thrombophilie-Diagnostik nach einem entsprechenden Ereignis
- Familienmitglieder von bekannten Genträgern
- junge Mädchen vor Beginn einer Pillen-Medikation
- Risikopatienten für thromboembolische Ereignisse: Adipositas, Rauchen, Diabetes, Immobilisation etc.

Diagnostische Strategie: Als Untersuchungsmaterial brauchen wir ca. 2 ml Citrat-Plasma (= 1 Gerinnungsröhrchen, blauer Stoppel, bis zur Strichmarke angefüllt), möglichst frisch eingesandt. Präanalytisch besser ist es, wenn der Patient direkt in unser Labor zur Blutabnahme kommt.

Normalbereich: Quotient über 2,0.

Ein Quotient zwischen 1,5 und 2 ist verdächtig auf die heterozygote Form, ein Quotient unter 1,5 ist verdächtig auf die homozygote Form. In beiden Fällen muß eine molekularbiologische Untersuchung (=PCR) auf Faktor V "Leiden" angeschlossen werden. Nach dem Gentechnikgesetz ist dafür eine entsprechende Aufklärung sowie die Unterfertigung einer Einverständniserklärung notwendig.

MyLab ist vom Gesundheitsministerium für diese Genuntersuchungen zertifiziert und zugelassen.

Kosten: die Krankenkasse übernimmt die Untersuchungskosten für den Suchtest APC-R bei Vorliegen einer entsprechenden Indikation und Erkrankung.

CAVE: Als Vorsorgeuntersuchung **vor Einnahme der Pille** werden die Kosten von der Kasse **nicht** getragen, es wird deshalb an die Patientin eine Rechnung gestellt. Falls der Suchtest (= APC-Resistenz) pathologisch ist, übernimmt die Krankenkasse in allen Fällen die Kosten für die weitere Abklärung mittels PCR-Gen-Untersuchung.