

APC-Resistenz (PCR)

Stand: 20.03.2023

MethodeHybProbe-Assay, PCR, [MutaREAL_Factor_V-kf291732_96-2021-10-19.pdf](#)**Material**

EDTA Monovette, 2,7 ml, rot

Beschreibung

Risikobereiche:

heterozygote Träger der Mutation (Arg/Gln):

etwa 3 - 7fach erhöhtes thromboembolisches Risiko

etwa 30fach erhöhtes thromboembolisches Risiko in Kombination mit der Einnahme von Ovulationshemmern bei Frauen

homozygote Träger der Mutation (Gln/Gln):

etwa 50 - 100fach erhöhtes thromboembolisches Risiko

etwa 200fach erhöhtes thromboembolisches Risiko in Kombination mit der Einnahme von Ovulationshemmern bei Frauen

Indikation

Thrombophiliediagnostik, Untersuchung von Risikopersonen (z.B. Frauen mit positiver Familienanamnese vor Verordnung von Ovulationshemmern)

Spezielle Hinweise

Faktor V ist in seiner aktivierten Form (Faktor Va) Bestandteil des Prothrombinasekomplexes, der Prothrombin in Thrombin überführt und damit die letzte Reaktion vor der Fibrinbildung katalysiert. Faktor Va (und Faktor VIIa) werden durch aktiviertes Protein C proteolytisch inaktiviert. Diese Inaktivierung stellt den Hauptwirkungsmechanismus der antikoagulatorischen Wirkung von Protein C dar. Im funktionellen Test konnte gezeigt werden, dass ein hoher Prozentsatz von Thrombopatienten resistent gegen die Wirkung von aktiviertem Protein C ist. Über 90% dieser Patienten tragen dieselbe Mutation im Faktor V-Gen (Aminosäureaustausch Arginin gegen Glutamin in Position 506).

Bedingt durch den Aminosäureaustausch kann Faktor V nicht durch aktiviertes Protein C gespalten werden. Das Gleichgewicht zwischen Gerinnungsaktivierung und -Inaktivierung ist in Richtung erhöhter Gerinnungsbereitschaft verschoben. In der Normalbevölkerung wird eine Häufigkeit für heterozygote Träger der Mutation von 2 - 7% angegeben.

Bei Thrombosepatienten wurde hingegen eine Häufigkeit der Mutation von 20 - 40% gefunden. Als Ergänzung zum genetischen Nachweis kann auch der funktionelle Nachweis der APC-Resistenz durchgeführt werden.

Abrechnungsinformation

Katalog	Ziffer	Wert
GOAE	3922	500 GOÄ-Punkte, 1.0-fach: 29.14 Euro
GOAE	3924	300 GOÄ-Punkte, 1.0-fach: 17.49 Euro
EBM	32860	30.00 Euro

Akkreditierung

Ja. Der Parameter ist nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert.

Bearbeitung

täglich (Mo - Fr)