

Informationsblatt

Prothrombin 20210A

- **Was ist Prothrombin 20210A?**

Prothrombin 20210A ist eine Variante des Gens für den Blutgerinnungsfaktor II (Prothrombin), bei der an Nukleotid-Position 20210 ein G durch ein A ersetzt ist. Diese Genvariante ist mit erhöhten Prothrombin-Plasmaspiegeln verbunden.

- **Welche klinische Bedeutung hat Prothrombin 20210A?**

Prothrombin 20210 GG: Normaler Genotyp, 97% der Bevölkerung.
Kein erhöhtes Thrombose-Risiko

Prothrombin 20210 GA: Heterozygot für Prothrombin 20210A. 3% der Bevölkerung.
3-fach erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen.

Prothrombin 20210 AA: Homozygot für Prothrombin 20210A. 0,01% der Bevölkerung.
Etwa 20-fach erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen.

Prothrombin 20210A ist nach Faktor V Leiden der zweithäufigste genetische Risikofaktor für venöse Thrombosen. Bei gemeinsamem Auftreten von Prothrombin 20210A und Faktor V Leiden wurde weiters eine signifikant erhöhte Rezidivrate für venöse Thrombosen beobachtet.

- **Wann sollte eine Untersuchung auf Prothrombin 20210A durchgeführt werden?**

- Abklärung des Thromboserisikos bzw. der Thromboseursache, vor allem bei jungen Patienten, Patienten mit ungeklärter Thromboseursache ("spontane Thrombose"), oder rezidiven Thrombosen.
- Familien-Screening bei nachgewiesenem Prothrombin 20210A.

In den meisten Fällen empfiehlt sich, gemeinsam mit der Prothrombin 20210A Genanalyse auch eine Faktor V Leiden Genanalyse durchführen zu lassen.

- **Wie kann eine genetische Untersuchung auf Prothrombin 20210A angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

Literatur:

Renner W, Köppel H, Hoffmann C, Schallmoser K, Stanger O, Toplak H, Wascher TC, Pilger E. Prothrombin G20210A, factor V Leiden, and factor XIII Val34Leu: common mutations of blood coagulation factors and deep vein thrombosis in Austria. *Thromb Res.* 2000;99:35-9.