

Informationsblatt

F2 20210G>A (Prothrombin-Mutation)

- **Hintergrund:**

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.

- **Bedeutung der F2 20210G>A Genotypen:**

Genotyp	Häufigkeit	Bedeutung
F2 20210 GG :	97%	Wildtyp (normaler Genotyp). Kein erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen
F2 20210 GA :	3%	Heterozygot für Prothrombin 20210A. 3-fach erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen..
F2 20210 AA :	0,01%	Homozygot für Prothrombin 20210A. Etwa 20-fach erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen..

- **Mögliche Indikationen für eine Untersuchung auf Prothrombin 20210A:**

- 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.

- **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 et al. 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.

Segal JB et al. Predictive value of factor V Leiden and prothrombin G20210A in adults with venous thromboembolism and in family members of those with a mutation: a systematic review. *JAMA.* 2009;301:2472-85.