

Informationsblatt

F5 R534Q (Faktor V Leiden)

- Hintergrund:**

Faktor V Leiden (benannt nach der Stadt Leiden in den Niederlanden) ist eine Variante des Blutgerinnungsfaktor V, bei der an Position 506 ein Arginin (R) durch Glutamin (Q) ersetzt ist. Als Folge davon wird eine Spaltstelle des Faktors V für aktiviertes Protein C verändert, der Faktor ist resistent gegen Spaltung durch aktiviertes Protein C (activated-protein-C resistance, aPCR).

- Bedeutung der Faktor V Leiden Genotypen:**

Genotyp	Häufigkeit	Bedeutung
F5 RR :	93%	Wildtyp (normaler Genotyp). Kein erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen
F5 RQ :	7%	Heterozygot für Faktor V Leiden Etwa 7-mal höheres Risiko für eine tiefe venöse Thrombose. 10-15% der heterozygoten Träger von Faktor V Leiden entwickeln in ihrem Leben eine Thrombose. Bei gleichzeitiger oraler Kontrazeption erhöht sich das Risiko auf das 40-fache.
F5 QQ :	0,1%	Homozygot für Faktor V Leiden. Etwa 80-fach erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen. 70-80% der homozygoten Faktor V Leiden Träger entwickeln in ihrem Leben eine Thrombose. Bei gleichzeitiger oraler Kontrazeption erhöht sich das Risiko auf das >200-fache.

- Mögliche Indikationen für eine Untersuchung auf Faktor V Leiden:**

- Abklärung des Thromboserisikos bzw. der Thromboseursache, vor allem bei jungen Patienten, Patienten mit ungeklärter Thromboseursache ("spontane Thrombose"), oder rezidiven Thrombosen.
- Familien-Screening bei nachgewiesenem Faktor V Leiden.
- Abklärung der Ursache bzw. genetische Bestätigung für eine funktionell nachgewiesene aPC-Resistenz.

- Wie kann eine Faktor V Leiden Genanalyse 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.