

DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, c/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: alfred.schoeller@dcwv.at, website: www.dcwv.at

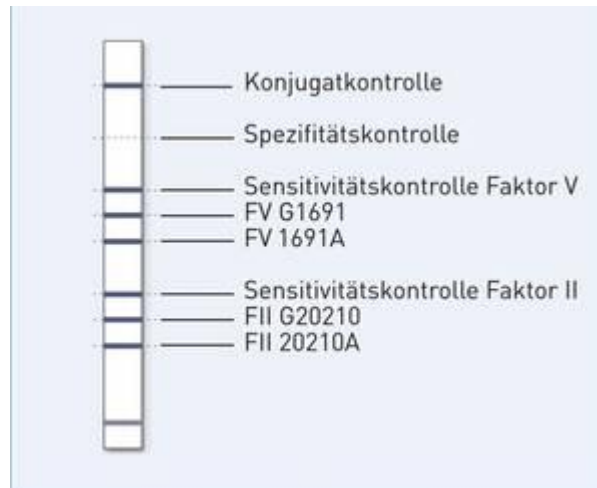
APC-Resistenz (Faktor V Leiden)

Indikation: Einschätzung des Thrombose-Risikos bei Patienten mit venösen Thrombosen, Genotyp Bestimmung bei Familienmitgliedern mit gehäuftem Auftreten von Thrombosen und Lungenembolien

Einsendematerial: EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

Testprinzip: Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

Spezifität und Sensitivität: IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Sensitivitätskontrolle. Detektiert die Mutation 1691G>A (FV R506Q) im Koagulationsfaktor V Gen, welches sich auf Chromosom 1q23 (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=612309>) befindet.



Schema Teststreifen

Interpretation: Bei einer heterozygoten Faktor-V-Leiden-Mutation 1691G/A im Koagulationsfaktor V Gen besteht ein 5- bis 10-fach erhöhtes Thromboserisiko. Im homozygoten Fall 1691A/A ist das Thromboserisiko sogar um das 100-fache erhöht.

Genetik: In Europa sind etwa 5 % der Bevölkerung heterozygote Träger der FVL-Mutation, 0,05-0,5 % sind homozygote Träger, die je ein mutiertes Allel von Vater und Mutter geerbt haben. <http://de.wikipedia.org/wiki/Faktor-V-Leiden-Mutation>, <http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=F5>

Medinfo: <http://de.wikipedia.org/wiki/APC-Resistenz>, <http://www.fvleiden.org/>

Literatur:

Segers O, Castoldi E (2009) Factor V Leiden and activated protein C resistance. Adv Clin Chem 49:121-57.

Laberge AM, Psaty BM, Hindorff LA, Burke W (2009) Use of Factor V Leiden genetic testing in practice and impact on management. Genet Med 11:750-756.

Blinkenberg E Ø et al (2010) Usefulness of factor V Leiden mutation testing in clinical practice. European Journal of Human Genetics 18:862-866.