Prothrombin (G20210A) Mutation (PCR)

Stand: 20.03.2023

Methode

HybProbe-Assay, PCR, KF291632_96-2024-03-04_MutaREAL_Faktor_II.pdf

Material

EDTA Monovette, 2,7 ml, rot

Beschreibung

Heterozygote Mutationsträger besitzen nur ein 3-4fach erhöhtes Thromboserisiko gegenüber Normalpersonen. Das Risiko steigt aber deutlich bei Vorliegen weiterer prädisponierender Faktoren (Faktorenmangel, Folsäuremangel, generelle Risikofaktoren), ebenso bei Kombination mit einer Faktor-V Leiden Mutation. Homozygote Träger sind sehr selten, das Risiko ist hier etwa 20fach erhöht. Die Mutation tritt bei etwa 2% der Bevölkerung auf. Die Vererbung erfolgt autosomal co-dominant, daher ist das Thromboserisiko bei homozygoter Mutation unverhältnismäßig höher als bei heterozygoter. In Folge der Mutation besteht eine Erhöhung der Faktor II-Konzentration im Plasma, welche sich aber direkt nicht signifikant erfassen lässt, weil sich die Plasmakonzentration von Normalpersonen und Mutationsträgern überschneiden.(Die Prothrombinkonzentration liegt im Mittel etwa 30% über dem Referenzbereich.) Zur Diagnostik ist daher eine Mutationsanalytik auf genetischer Ebene erforderlich.

Indikation

Bestimmung im Rahmen einer Thrombophiliediagnostik

Spezielle Hinweise

Die Untersuchung kann nur dann durchgeführt werden, wenn eine vom Patienten oder seinem gesetzlichen Vertreter unterzeichnete Einwilligungserklärung zusammen mit dem Untersuchungsmaterial eingesandt wird.

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	32861	30.00 Euro

Akkreditierung

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

Bearbeitung

täglich (Mo - Fr)