

Venöse Thrombophilie

■ Autor

PD Dr. med. Lars Asmis
Spezialist FMH und FAMH für Hämatologie

■ Einführung

Das Risiko für eine venöse Thromboembolie (VTE) nennt man Thrombophilie. Von einer VTE spricht man, wenn ein(e) Patient(in) eine tiefe Venenthrombose oder eine Lungenembolie erleidet. VTE sind mit erhöhter Mortalität assoziiert. Von den klassischen VTE abzugrenzen sind oberflächliche Venenentzündungen, auch Thrombophlebitiden genannt, und Thrombosen unterhalb des Knies, die distalen Thrombosen. Diese weisen ein geringes bis fehlendes assoziiertes Lungenembolierisiko auf und haben dementsprechend eine geringe bzw. keine signifikant erhöhte Mortalität. Thrombosen und Embolien (TE) des arteriellen Gefässbetts haben eigene Risikofaktoren. Nur bei wenigen Sonderformen (z.B. beim Antiphospholipid-Antikörper-Syndrom oder bei der Heparin-induzierten Thrombopenie) treten TE sowohl im arteriellen wie auch im venösen Gefässbett auf.

In der Schweiz weisen ca. 10% der Bevölkerung Risikofaktoren auf, die mit einer erhöhten Gefahr für VTE einhergehen.

Die Kenntnis der Risikofaktoren (Tabelle 1) für VTE beeinflusst das Patientenmanagement bzgl. Vorbeugung (z.B. im Falle einer Schwangerschaft) oder Behandlung (z.B. bei vorangegangenen Thrombosen). Aus diesen Gründen ist die Abklärung von Risikofaktoren bei gegebener Indikation (siehe unten) wichtig.

Bei Vorliegen von mehreren Risikofaktoren (RF) ergibt sich ein **supraadditives Risiko**, d. h. das resultierende Gesamtrisiko ist grösser als die Summe der Einzelrisiken und entspricht, vereinfacht berechnet, dem Produkt der Einzelrisiken.

Das Alter stellt einen relevanten Risikofaktor für VTE dar. Das absolute Risiko für VTE steigt exponentiell von 1 pro 100'000 Einwohner im 1. Lebensjahr, auf 10 im 20., auf 100 im 50. und auf 400 VTE und Jahr im 80. Lebensjahr.

■ Angeborene und erworbene Risikofaktoren für venöse Thrombophilien (VTE)

	Bezeichnung	Frequenz %	Relatives Risiko	Bemerkung
Angeboren	Faktor V Leiden Heterozygot Homozygot	3-7 0.2	4-8x 20-80x	Mutation: R506Q
	Prothrombinmutation Heterozygot Homozygot	1-3 0.01	2x ?	Mutation: G20210A
	Antithrombinmangel	0.1-0.3	5-10x	
	Protein S Mangel	0.2-0.5	5-8x	
	Protein C Mangel	0.2-0.5	3-6x	
Erworben	Postoperativ		40-110x	Ohne Prophylaxe tritt eine post-operative VTE in 15-40% auf
	Heparin-induzierte Thrombopenie (HIT)	0.1-1	20-40x	0.1-1% der Heparin exponierten Patienten
	Antiphospholipid AK Syndrom (APS)		5-10x	1-5% der Normalbevölkerung haben APS Antikörper
	Schwangerschaft		10x	
	Östrogen-haltige „Pille“		2-7x	Abhängig vom verwendeten Produkt
	Östrogen-freie „Pille“		1x	Risiko nicht statistisch signifikant erhöht
	BMI > 30 kg/m²		2-3x	BMI=Gewicht/Körperoberfläche



■ Indikationen

Eine Thrombophilieabklärung im Labor ist indiziert in folgenden Fällen

- Idiopathische venöse Thromboembolie bei < 50 -jährigen
- Rezidivierende venöse Thromboembolien
- Unklare rezidivierende Aborte und/oder Thrombosen *
- Atypisch lokalisierte Thrombosen (cerebral, mesenterial, portal)*
- Positive Familienanamnese für venöse Thromboembolien **

*Bei Thromboembolien trotz Heparinprophylaxe oder -therapie unbedingt vorgängig heparininduzierte Thrombopenie ausschliessen.

**Keine kassenpflichtige Leistung, falls die/der Untersuchte selbst keine Thromboembolie oder Abort erlitten hat.

■ Untersuchungsmaterial

Für die Durchführung des Basisprofils (Liste der Analysen siehe unten) benötigen wir:

- 3 Röhrchen (à 5 ml) Citrat-Plasma 1+9, gefroren (= 15 ml Plasma)
- 1 Röhrchen Serum, gefroren
- 2 Röhrchen EDTA-Blut, nicht gefroren

Basisprofil

Antithrombin funktionell (2 Methoden)
APC Resistenz, funktionell
Autoantikörper gegen Beta-2-Glycoprotein IgG +IgM
Autoantikörper gegen Cardiolipin IgG + IgM
CRP
Faktor II
Faktor V Leiden-Mutation (R506Q)
Gerinnungsstatus 0006
Hématogramm V
Leukozyten –Differentialblutbild, manuell
Lupus-Antikoagulans
Protein C, funktionell
Protein S, funktionell
Protein S, antigenetisch, frei
Protein S, antigenetisch, total
Prothrombinmutation (G20210A)

■ Literatur

M. Cushman. Inherited risk factors for venous thrombosis. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2005:452-7 (<http://asheducationbook.hematologylibrary.org/>)
E. Lindhof Last & B Luxembourg. Evidence-based indications for thrombophilia screening. Vasa 2008; 37:19-30
Weitere Referenzen auf Anfrage

Bei kurzen Transportwegen (Zeit von der Blutentnahme bis zur fertigen Analyse maximal 6 Stunden) können auch nicht gefrorene Proben verarbeitet werden.

Je nach Resultat empfehlen wir ergänzende Untersuchungen, nach Rücksprache mit dem verordnenden Arzt.

Laborresultate werden übersichtlich als Kumulativ-Befund dargestellt und elektronisch oder in Papierform übermittelt. Falls Sie Therapiehinweise wünschen, benötigen wir entsprechende Patientendaten (bitte Fragebogen anfordern). Auf Wunsch können Sie Ihre(n) Patienten(in) auch für ein hämatologisches Konsilium mit ausführlichem Arztbericht und Therapieempfehlungen zuweisen.

■ Tarife

- Basisprofil (siehe oben) 895.30 CHF
- Persönliche Konsultation durch den Facharzt gemäss Tarmed
- Schriftliche Befundinterpretationen ohne Konsultation gemäss Tarmed als ärztliche Leistung in Abwesenheit des Patienten

■ Informationen

PD Dr. med. Lars Asmis
Spezialist FMH und FAMH für Hämatologie

058 864 58 58

■ Redaktion

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Medizinischer Direktor