

## Faktor V G1691A-Mutation

<b>Einheit</b>	
<b>Formular</b>	6.1
<b>Material</b>	EDTA-Blut
<b>Mindestmenge</b>	1 ml
<b>Probengewinnung</b>	DNA-Isolation
	Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.
<b>Methode</b>	Allelspezifische Realtime-PCR, Fluorimetrie
<b>Störfaktoren</b>	
<b>Umrechnungsfaktor</b>	
<b>Frequenz</b>	Bei Bedarf
<b>Ergebnisverfügbarkeit</b>	2 Wochen nach Probeneingang
<b>Indikation</b>	Hyperkoagulabilität mit APC-Resistenz bei Verdacht auf Faktor V-Leiden-Mutation, Thrombophiliediagnostik
<b>Hinweise</b>	<p>Der Abbau von Faktor V erfolgt normalerweise durch das APC-Gen. Durch die Faktor V Mutation Arg506Gln bzw. 1691G-A wird dieser Abbau inhibiert und der Faktor V behält seine gerinnungsfördernde Wirkung. Diese APC-Resistenz führt zu einem Ungleichgewicht im Verhältnis von gerinnungshemmenden und gerinnungsfördernden Faktoren und somit zur gesteigerten Thromboseneigung. Die wird im Rahmen von untersucht. Die Allelfrequenz der Faktor V-Leiden-Mutation 1691A beträgt in der Normalbevölkerung 2 %.</p> <p>Literatur</p> <p>Dahlback, B. et al. (1993): Familial thrombophilia due to a previously unrecognized mechanism characterized by poor anticoagulant response to activated protein C: prediction of a cofactor to activated protein C. Proc. Nat. Acad. Sci. 90: 1004-1008.</p> <p>Bertina, R. et al. (1994): Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. Nature 369: 64-67.</p> <p>Majerus, P. W. (1994): Bad blood by mutation. Nature 369: 14-15.</p>
<b>Ansprechpartner</b>	Dr. Hartmut Schmidt

**GOÄ**

Auf Anfrage

**GOÄ-Punkte**

Auf Anfrage

**EBM**

Auf Anfrage