

## Venöse Thrombophilie

Autor: PD Dr med Lars Asmis

### Hintergrund

Ein angeboren oder erworben erhöhtes Risiko für eine sog. venöse Thromboembolie nennt man Thrombophilie. Von **einer venösen Thromboembolie (VTE)** spricht man, wenn ein Patient/in ein tiefe Venenthrombose oder eine Lungenembolie erleidet. Abgrenzen muss man oberflächliche Venenentzündungen auch Thrombophlebitiden genannt und Thrombosen unterhalb des Knies sog. distale Thrombosen. 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.

Circa **8-10% der schweizer Bevölkerung** weisen Risikofaktoren auf, die mit einer erhöhten Gefahr für VTE einhergehen. Es gibt Fälle, in denen es wichtig und relevant ist, diese Risikofaktoren zu suchen. Die Kenntnis der Riskofaktorenkonstellation für VTE beeinflusst das Patientenmanagement bzgl. Vorbeugung (z.B. im Falle einer Schwangerschaft) oder Behandlung (z.B. bei vorangegangenen Thrombosen).

### Bei wem sollte eine Thrombophilieabklärung durchgeführt werden?

- Junge Patienten mit stattgehabter VTE (insbesondere Frauen): Faustregel: Alter <50 LJ.
- Patienten mit wiederholten VTE (insbesondere wenn eine Langzeit Antikoagulation in Frage kommt)
- Frauen mit Schwangerschaftskomplikationen wie Frühgeburten (<34.Schwangerschaftswoche (SSW)) oder wiederholtem intrauterinem Fruchttod (3x <10.SSW, >1x >=10.SSW)
- Patienten mit atypisch lokalisierten Thrombosen (Zerebralvenen“ oder „-sinus“, Pfortader, Abdominalvenen)
- Positive Familienanamnese (s.\*.)

\*Bei Frauen mit möglichem Pillen- oder Schwangerschaftswunsch und negativer persönlicher VTE Anamnese, die aber einen erstgradig Verwandten aufweisen, der eine VTE erlitten hat, ist eine Abklärung u.U. sinnvoll. Diese Abklärungsindikation stellt keine Pflichtleistung der Krankenkasse dar; bitte weisen sie Ihre Patientin auf die anfallenden Kosten hin.

### Was benötigen wir?

15 ml Citratblut (3x5ml), 2 EDTA Röhrchen (2x2.6ml), 2 Serum Röhrchen (2x4.9ml)

Die Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften und das Gengesetz schreiben der/m verordnenden Ärztin/Arzt vor eine Patienten-Einverständniserklärung für genetische Tests (Faktor V Leiden und Prothrombinmutation) einzuholen. Gerne stellen wir Ihnen entsprechende Formulare zur Verfügung ([www.zpth.ch](http://www.zpth.ch) bzw Tel. 058 864 5858)

Wenn Sie konkrete Therapieempfehlungen zu Ihrem Fall wünschen, benötigen wir zusätzliche Angaben zur Patientengeschichte. Diese können wir bei Zuweisung der/s Patientin/en selber erheben. Nach Rücksprache können Sie uns auch einen ausgefüllten Fragebogen zukommen lassen.

### Kosten?

Labordienstleistung: ca. 900.00 CHF

Persönliche Konsultationen werden Zeitaufwand-abhängig als Behandlung durch den Facharzt und schriftliche Befundinterpretationen ohne Konsultation als ärztliche Leistung in Abwesenheit des Patienten zusätzlich in Rechnung gestellt..

### Was erhalten Sie?

Wir stellen Ihnen die Laborresultate auf einem übersichtlichen Kumulativ Befund entweder elektronisch oder auf Wunsch auch in Papierform zu. Wir empfehlen - falls durchführbar - immer eine persönliche Konsultation. Dies erlaubt uns, den Anliegen und Fragen der Patientinnen/en bzw der Zuweiser/innen besser gerecht werden zu können. Im Falle von persönlichen Konsultationen wird ein Arztschreiben mit Therapieempfehlungen abgegeben. Diese Daten werden bei uns archiviert und sind bei Bedarf für einen autorisierte/n Ärztin/Arzt bzw die/en Patienten zugänglich.

**Tabelle 1: angeborene und erworbene RF für VTE - venöse Thrombophilien**

Bezeichnung	Typ	Frequenz	Relatives Risiko	Bemerkung
<b>Faktor V Leiden<sup>1</sup></b>	angeboren			<sup>1</sup> Mutation: R506Q
- Heterozygot		3-7%	4-8x	
- Homozygot		0.2%	20-80x	
<b>Prothrombinmutation<sup>2</sup></b>	angeboren			<sup>2</sup> Mutation: G20210A
- Heterozygot		1-3%	2x	
- Homozygot		0.01%	?	
<b>Antithrombinmangel</b>	angeboren	0.1-0.3%	5-10x	
<b>Protein S Mangel</b>	angeboren	0.2-0.5%	5-8x	
<b>Protein C Mangel</b>	angeboren	0.2-0.5%	3-6x	
<b>Operation</b>	erworben		40-110x	Ohne VTE Vorbeugung machen 15-40% von operierten Patienten eine postoperative VTE
<b>Heparin-induzierte Thrombopenie (HIT)</b>	erworben	s. Bem.	20-40x	1-0.1% der Heparin exponierten Patienten
<b>Antiphospholipid AK syndrom (APS)</b>	erworben	?	5-10x	1-5% der Bevölkerung haben APS Antikörper
<b>Schwangerschaft</b>	erworben		10x	
<b>Östrogen-haltige „Pille“</b>	erworben		2-7x	Abhängig vom verwendeten Produkt
<b>Östrogen-freie „Pille“</b>	erworben <sup>°</sup>		1x	<sup>°</sup> Nicht statistisch signifikant erhöht?
<b>BMI &gt; 30 kg/m<sup>2</sup></b>	erworben		2.3x	BMI=Gewicht/Körperoberfläche
<b>Alter</b>	erworben			Absolutes Risiko
- 1. LJ				- 0.1/10'000 und Jahr
- 20.LJ				- 1/ 10'000 und Jahr
- 50. LJ				- 10/10'000 und Jahr
- 80. LJ				- 40/10'000 und Jahr

Bem: Liegen gleichzeitig mehrere Risikofaktoren (RF) vor, ergibt sich ein supraadditives Risiko, d.h. das resultierende Gesamtrisiko ist grösser als die Summe der Einzelrisiken und entspricht ungefähr - in grober Vereinfachung - dem Produkt der Einzelrisiken.

### Literatur:

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