

Aktuelle Laborinformation 01/2000

Rationale Thrombophiliediagnostik

Die Aufklärung von Struktur und Funktion des Gerinnungs- und Fibrinolyse-Systems führte in den letzten Jahren zu wesentlichen Erkenntnissen in der Pathobiochemie der Thromboseentstehung und zu Fortschritten in der Thrombophiliediagnostik. In der Regel sind thromboembolische Erkrankungen im venösen Gefäßsystem multifaktoriell bedingt. Eine Reihe von Risikofaktoren mit unterschiedlicher Prävalenz werden als prädisponierende Faktoren für thromboembolische Erkrankungen diskutiert.

Ziel der Thrombophiliediagnostik ist es, entsprechend der individuellen klinischen Situation indizierte Risikofaktoren zu untersuchen, um auf dieser Grundlage ein therapeutisches und primär- bzw. sekundärprophylaktisches Konzept zu erarbeiten. Eine sorgfältig erhobene Eigen- und Familienanamnese und Informationen zur Medikation und Komorbidität sind Voraussetzung für die rationale Thrombophilie-Abklärung. Weiterhin sollte man sich im diagnostischen Stufenprogramm von der unterschiedlichen Prävalenz einzelner Risikofaktoren leiten lassen. Im Vordergrund der **erworbenen Störungen** stehen der Antithrombin-Mangel und das Anti-Phospholipid-Syndrom. Die häufigsten **hereditären Defekte** sind im System Thrombomodulin/Protein C/Protein S nachzuweisen.

Für die rationale Thrombophiliediagnostik im plasmatischen Gerinnungssystem wird folgendes **Basisprogramm** empfohlen:

1. APC-Resistenz (Faktor V Leiden)
2. Nachweis eines Lupusinhibitors
3. Protein C
4. Protein S
5. Antithrombin (Laborinformation Juli 1999)
6. Prothrombinmutation (Laborinformation April 1999)

In Einzelfällen kann eine **erweiterte Diagnostik** erforderlich sein:

- Bestätigung des Lupusinhibitors (immunologischer Nachweis Anticardiolipin-Antikörper)
- Fibrinolyseparameter (Plasminogen, t-PA, PAI-1, α_2 -Antiplasmin)
- Nachweis einer Dysfibrinogenämie (Thrombinzeit, Reptilasezeit, Fibrinogen nach Clauss und immunologisch)
- Heparin-Cofaktor II
- Homocystein

Literatur (Auswahl):

Bergmann F, Kochhan L, Budde U: Die hereditäre Thrombophilie. *Hämostaseologie* 1999;19:77-85

Bick RL, Kaplan H: Syndromes of thrombosis and hypercoagulability: congenital and acquired thrombophilias. *Clin Appl Thrombosis/Hemostasis* 1998;4:25-50

De Moerloose P, Bounameaux HR, Mannucci PM: Screening test for thrombophilic patients: which tests, for which patient, by whom, when, and why? *Semin Thromb Hemost* 1998;24:321-327

Murin S, Marelich GP, Arroliga AC, Matthay RA: Hereditary thrombophilia and venous thromboembolism. *Am J Respir Crit Care Med* 1998;158:1369-1373

Rosendaal FR: Venous thrombosis: a multicausal disease. *Lancet* 1999;353:1167-1173

Spannagl M, Schramm W: Hämostaseologie - rationale Diagnostik. *Internist* 1999;40:657-665