

Informationsblatt

Faktor V Leiden

- **Was ist Faktor V Leiden?**

Faktor V Leiden (benannt nach der Stadt Leiden in den Niederlanden) ist eine Variante des Blutgerinnungsfaktor V, bei der an Position 506 ein Arginin (R) durch Glutamin (Q) ersetzt ist. Als Folge davon wird eine Spaltstelle des Faktors V für aktiviertes Protein C verändert, der Faktor ist resistent gegen Spaltung durch aktiviertes Protein C (activated protein C resistance, aPCR).

- **Welche klinische Bedeutung hat Faktor V Leiden?**

Faktor V RR: Normaler Genotyp, kein Faktor V Leiden Allel (93% der Bevölkerung).

Faktor V RQ: Heterozygot für Faktor V Leiden (7% der Bevölkerung).
Heterozygote Träger von Faktor V Leiden haben ein etwa 7-mal höheres Risiko für eine tiefe venöse Thrombose. 10-15% der heterozygoten Träger von Faktor V Leiden entwickeln in ihrem Leben mindestens eine Thrombose.
Bei gleichzeitiger oraler Kontrazeption erhöht sich das Risiko auf das 40-fache.

Faktor V QQ: Homozygot für Faktor V Leiden (etwa 0,1% der Bevölkerung).
80-fach erhöhtes Risiko für venöse Thrombosen. 70-80% der homozygoten Faktor V Leiden Träger entwickeln in ihrem Leben mindestens eine Thrombose. Bei gleichzeitiger oraler Kontrazeption erhöht sich das Risiko auf das >200-fache.

- **Wann sollte eine Untersuchung auf Faktor V Leiden durchgeführt werden?**

- Abklärung des Thromboserisikos bzw. der Thromboseursache, vor allem bei jungen Patienten, Patienten mit ungeklärter Thromboseursache ("spontane Thrombose"), oder rezidiven Thrombosen.
- Familien-Screening bei nachgewiesenem Faktor V Leiden.
- Abklärung der Ursache bzw. genetische Bestätigung für eine funktionell nachgewiesene aPC-Resistenz.

Zur Bestimmung des Thrombose-Risikos empfiehlt sich, gemeinsam mit der Faktor V Leiden Genanalyse auch eine Prothrombin 20210A Genanalyse durchführen zu lassen.

- **Wie kann eine Faktor V Leiden Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

Literatur:

Renner W, Köppel H, Hoffmann C, Schallmoser K, Stanger O, Toplak H, Wascher TC, Pilger E. Prothrombin G20210A, factor V Leiden, and factor XIII Val34Leu: common mutations of blood coagulation factors and deep vein thrombosis in Austria. *Thromb Res.* 2000;99:35-9.