

## Prothrombingenmutation

T. Stief

Institut für Laboratoriumsmedizin und Pathobiochemie,  
Krankenhaus der Philipps-Universität, Marburg, Deutschland

**Englischer Begriff** prothrombin gene mutation G20210A

**Definition** G- zu A-Substitution im 3'-nichttranslatierten Bereich des ▶ **Prothrombingens** führt zu einer um ca. 20 % erhöhten Plasmakonzentration von Prothrombin und geht mit einem erhöhten thromboembolischen Risiko einher.

**Beschreibung** Im Jahr 1996 beschrieben Poort et al. erstmals eine Punktmutation (G- gegen A-Basenaustausch an Position 20210; ca. 2 % der Bevölkerung) des Prothrombingens an einer Position, die 3' von der codierenden Sequenz des Gens lokalisiert ist und damit nicht zu einer Veränderung des exprimierten Proteins führt, jedoch zu einer erhöhten Expression des Gens.

Heterozygote Carrier der Mutation haben ein 2- bis 6-fach höheres Thromboserisiko als Non-Carrier. Bei Frauen mit einer heterozygoten Prothrombingenmutation und unter Ovulationshemmereinnahme ist das Thromboserisiko 16-fach höher. Ebenso steigt bei Frauen mit einer Prothrombingenmutation das Thromboserisiko durch eine Schwangerschaft deutlich an.

Neben der Gentyptisierung zur Bestimmung der Prothrombingenmutation sollte immer auch die Messung der Plasmaprothrombinkonzentration erfolgen. Die am weitesten verbreitete Methode zum Nachweis der Prothrombingenmutation ist die ▶ **PCR-Amplifikation** der entsprechenden Genregion.

## Literatur

- Seligsohn U, Lubetsky A (2001) Genetic susceptibility to venous thrombosis. *N Engl J Med* 344:1222–1231
- Zotz RB, Gerhardt A, Scharf RE (2003) Inherited thrombophilia and gestational venous thromboembolism. *Best Pract Res Clin Haematol* 16:243–259