



Antithrombin III-Mangel (MIM 107300)

Wissenschaftlicher Hintergrund / Genetik

Antithrombin III (ATIII) ist ein Bestandteil der Gerinnungskaskade, der mit verschiedenen Gerinnungsfaktoren Komplexe bildet. Für die Klinik ist relevant, dass durch Bildung des Komplexes Thrombin-Antithrombin III eine überschießende Aktivierung des Thrombins verhindert wird.

Ein Mangel an ATIII oder ein funktionell verändertes (inaktiviertes) ATIII führt zu einer gesteigerten Neigung zur Blutgerinnung und damit zu venösen Thrombosen, sowie weniger häufig zu arteriellen Verschlüssen. Dies gilt ab dem ersten Lebensjahrzehnt und besonders während und nach Schwangerschaften. Etwa 2% der Thrombosepatienten leiden an einem ATIII-Mangel. Therapeutisch werden Cumarine und synthetisch hergestelltes ATIII eingesetzt. Die Wirksamkeit von Heparin ist bei ATIII-Mangel dagegen reduziert.

Der ATIII-Mangel kommt mit einer Frequenz von 1:2000 vor. Das ATIII-Gen befindet sich in 1q23-25; der ATIII-Mangel wird autosomal dominant vererbt.

Methodik, Vorgehen und Dauer der Untersuchung

DNA-Isolierung aus einer Blutprobe, Polymerase-Kettenreaktion und nachfolgende direkte Sequenzierung der gesamten kodierenden Region. Dauer ca. 14 Tage.

Material

2 ml EDTA-, Citrat- oder Heparin-Blut.

Indikation zur Untersuchung

Reduzierte ATIII-Konzentrationen bei Thrombophilie. Abklärung einer möglichen genetischen Ursache des ATIII-Mangels.

Kosten der Untersuchung

Die Kosten berechnen sich nach den EBM-Ziffern 172, 4977, 4982 und 4984 bzw. nach GOÄ-Ziffern 80, 3920, 3922 und 3926. Die Abrechnung erfolgt mit Überweisungsschein oder mit einem privaten Untersuchungsauftrag.

Literatur

Blajchman MA et al. Blood 80: 2159-71 (1992).

Blajchman MA et al. Blood Coagul Fibrinolysis 5 Suppl 1, S5-S11 (1994).

Dürr C et al. Hum Genet 90: 457-9 (1990)