

Zusammenfassung Faktor-V-Leiden-Mutation (APC Resistenz)

- Als Suchtest wird zunächst eine APC-Ratio im Blut bestimmt. Ist die APC Ratio jedoch erniedrigt, sollte zur Bestätigung eine genetische Testung der Faktor-V-Leiden-Mutation erfolgen, ob eine heterozygote oder homozygote Mutation vorliegt.
- Die Prävalenz in Europa für eine heterozygote Faktor-V-Leiden-Mutation beträgt ca. 7%. Sie wird als die häufigste milde Thrombophilie bezeichnet. Das Thromboembolierisiko verstärkt sich jedoch weiter, wenn andere genetische oder externe Risikofaktoren wie Nikotinabusus hinzukommen.
- Es gibt keine klare Assoziation einer hetero- oder homozygoten Faktor-V-Leiden-Mutation mit Fehlgeburten. Die Lebenserwartung der Betroffenen wird nicht beeinflusst.
- Die Indikation zur Testung sollte zuvor auf ihre Konsequenz geprüft werden, da auch bei stattgehabtem thromboembolischem Ereignis das Ergebnis zumeist wenig Einfluss auf die Dauer der Antikoagulation hat.
- Die Mutation hat auch bei Trägern ohne vorangegangenes thromboembolisches Ereignis bis auf die Schwangerschaft bzw. das Wochenbett und mögliche Wahl der Kontrazeptiva meist keine therapeutische Konsequenz.
- Für Schwangere und Frauen im Wochenbett sollte in Zusammenschau mit vorangegangenen thromboembolischen Ereignissen oder anderen Risikofaktoren die Entscheidung über eine Thromboseprophylaxe gestellt werden. Dafür verweisen wir auf die Langfassung des Informationsblatts über isolierte Faktor-V-Leiden-Mutation und Thrombophilien auf der Homepage der Gerinnungsambulanz der SALK <https://salk.at/campus-lkh/gerinnungs-ambulanz>.
- Für alle Träger von Faktor-V-Leiden-Mutationen, die keine Antikoagulation einnehmen, besteht die Indikation zu einer strikten situativen Thromboseprophylaxe mit niedermolekularem Heparin (z.B. Enoxaparin 40mg 1x/Tag s.c.).

Quellen: Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung e.V. GTH 2022

Version 2,0, 24.06.2025