

Aufklärung und Einwilligung zur
Untersuchung des genetischen (erblichen) Thromboserisiko

Was ist Thrombophilie?

Thrombophilie beschreibt eine im Vergleich zur Normalbevölkerung erhöhte Thrombose (Gefäßverschluss) -neigung infolge einer Störung des Gerinnungssystems. Die Störung kann entweder vererbt oder im Zusammenhang mit anderen Erkrankungen erworben sein.

Erworbene und erbliche Risikofaktoren¹

Zu den **erworbenen Risikofaktoren** zählen z.B. Übergewicht, Rauchen, Einnahme der Anti-Baby-Pille, Bewegungsmangel sowie längere Bettlägerigkeit nach Krankheit oder Operation.

Genetische Risikofaktoren sind Genveränderungen (Mutationen), die die Wahrscheinlichkeit der Entstehung einer Thrombose deutlich erhöhen. Die wichtigsten Mutationen sind die **Faktor V Leiden-** und **Faktor II (Prothrombin)- Mutation**. Die erblichen Faktoren beeinflussen die Wahrscheinlichkeit zu erkranken, das Alter, in dem die Erkrankung auftritt sowie den Verlauf und die Schwere der Erkrankung.

Wie häufig sind Mutationen und wie erhöht sich das Thromboserisiko?²

Mutationen können unterschieden werden in heterozygot und homozygot.

Jedes Chromosom liegt doppelt vor (eins vom Vater und eins von der Mutter). Ist nur eines der beiden Chromosomen krankhaft verändert und das andere normal, spricht man von einer **heterozygoten** Mutation.

Dementsprechend spricht man von einer **homozygoten** Mutation, wenn beide Chromosomen krankhaft verändert sind. Die Folgen einer homozygoten Mutation sind meist viel schwerer als die einer heterozygoten Mutation.

	Faktor V Leiden	Faktor II-Mutation
Häufigkeit in der Normalbevölkerung	Heterozygot: 5% Homozygot: 0,02-0,1%	Heterozygot: 2-3%
Häufigkeit bei Thrombosepatienten	Heterozygot: 20-30% Homozygot: 3%	Heterozygot: 4-10%
Risikoerhöhung für Thrombosen	Heterozygot: 3-7fach Homozygot: 80fach	Heterozygot: 2,8fach

Anmerkung: Wenn zu den erblichen Risikofaktoren noch erworbene hinzukommen, kann sich das Thromboserisiko deutlich erhöhen.

Wann ist die Durchführung einer genetischen Untersuchung auf Faktor II- und/oder Faktor V Leiden-Mutation empfehlenswert?^{2,3}

- Erstmanifestation einer Venenthrombose oder Lungenembolie vor dem 50. Lebensjahr
- Familiäre Häufung thromboembolischer Ereignisse
- Rezidivierende venöse Thrombosen oder Apoplexie (Schlaganfall) ohne sonstige Risikofaktoren (s.o.) bei jungen Menschen
- Mesenterialvenen- oder Pfortader-Thrombosen ohne sonstige Risikofaktoren
- Arterielle Thrombosen vor dem 30. Lebensjahr
- Nach dem 50. Lebensjahr in Einzelfällen bei rezidivierenden oder spontanen Thrombosen oder bei auffälliger familiärer Disposition
- Habituelle Aborte (3 oder mehr Fehlgeburten in Folge)
- Vor Beginn einer Therapie mit östrogenhaltigen Präparaten (z.B. Anti-Baby-Pille)

Untersuchungsmaterial:

Es ist die Abnahme eines separaten EDTA-Vollblut-Röhrchens (3 ml) erforderlich.

Welche Konsequenzen kann der positive Nachweis haben?

Patienten mit Thrombophilie ohne Thrombose in der Vorgeschichte bedürfen keiner dauerhaften Therapie. Allerdings sollten erworbene Risikofaktoren (s.o) minimiert werden und Risikosituationen wie z.B. Langstreckenflüge > 4 Stunden vermieden bzw. vorbeugender Thromboseschutz, z.B. mit Heparinspritzen als Blutverdünnung und Thrombosestrümpfen betrieben werden.

Bei Patienten mit Thrombophilie und Thrombosen/Embolien in der Vorgeschichte richtet sich die Dauer der Blutgerinnungshemmung nach der Schwere und Lokalisation der Thrombose.

Allgemeine Anmerkungen:

Wichtig: Sollte bei Ihnen eine Faktor II- und/oder Faktor V Leiden- Mutation festgestellt werden, ist eine Untersuchung der Verwandten I. Grades (Eltern, Geschwister, Kinder) indiziert. Neben diesen beiden häufigsten Mutationen existieren auch noch andere genetische Risikofaktoren, die evtl. untersucht werden können.

Einwilligung

Ich erkläre mich einverstanden, dass die unten aufgeführte genetische Analyse aus der bei mir entnommenen EDTA-Blutprobe durchgeführt wird:

- Faktor II-(Prothrombin)- Mutation
- Faktor V Leiden-Mutation

Alle von mir gemachten Angaben sowie die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht.

Sie werden in der Krankenakte aufbewahrt und auf Verlangen nur mit meiner ausdrücklichen schriftlichen Genehmigung an andere Personen weitergegeben.

Das Ergebnis der Untersuchung wird nur dem/den überweisenden Arzt/Ärzten mitgeteilt.

Eine Information von Familienangehörigen und/oder deren behandelnden Ärzten erfolgt nur mit meiner Zustimmung. Desweiteren ist es gesetzlich verboten, dass Arbeitgeber, Versicherer und sonstige Dritte Daten von genetischen Analysen oder genetische Analysen selbst erheben, verlangen oder veranlassen.

Ich bin damit einverstanden nicht einverstanden, dass das Material bzw. daraus gewonnene Daten anonymisiert für rein wissenschaftliche Zwecke verwendet werden.

Ich bin damit einverstanden nicht einverstanden, dass verbleibendes genetisches Material (DNA) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse aufbewahrt wird.

Es steht mir frei, diese Einwilligungserklärung jederzeit zu widerrufen, ohne dass mir dadurch Nachteile entstehen oder von der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses Abstand zu nehmen.

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Ort/Datum: _____ Unterschrift des Patienten/Erziehungsberechtigten: _____

Ort/Datum: _____ Stempel und Unterschrift des Arztes: _____

¹ Roche Gendiagnostik, Thrombophilie-Folgen genetischer Veränderungen

² Thrombophile Diathesen, Stand Januar 2005, DGHO

³ Empfängnisverhütung- Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG)