



Sinn und Unsinn der Thrombophiliediagnostik

Präzise Identifikation von Gerinnungsstörungen für optimale Patientenversorgung

Thrombophilie beschreibt eine erhöhte Neigung zu thromboembolischen Ereignissen, meist im venösen Gefäßsystem, seltener in arteriellen Gefäßen. Sie kann angeboren oder erworben sein, mit einer altersgemittelten Inzidenz von 1/1000 Personen jährlich. Sie ist nach Herzinfarkt und Schlaganfall die dritthäufigste kardiovaskuläre Erkrankung. Eine gezielte Diagnostik ist vor allem dann sinnvoll, wenn sie therapeutische Konsequenzen hat, z. B. bei der Entscheidung über eine verlängerte Antikoagulation zur Sekundärprävention.



Wir benötigen:

- 1 x Serum-Röhrchen
- 2 x Citrat-Röhrchen
- 2 x EDTA-Röhrchen
- Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz
- Angabe einer evtl. Antikoagulation auf dem Anforderungsschein zur besseren Befundinterpretation

Einzelne Ursachen der Thrombophilie

Faktor-V-Leiden-Mutation: Diese häufigste Thrombophilie der westlichen Bevölkerung führt zu einer eingeschränkten Hemmung des Faktors V durch

• Eine Thrombophiliediagnostik ist insbesondere bei jungen Patienten ohne offensichtliche Risikofaktoren indiziert, da schwere angeborene Formen meist vor dem 50. Lebensjahr zu Thrombosen führen. Zusätzliche Indikationen umfassen eine positive Familienanamnese, ungewöhnliche Lokalisationen wie zerebrale oder mesenteriale Thrombosen sowie habituelle Aborte. Bei älteren Patienten sollte eine Diagnostik zurückhaltend erfolgen, da die altersbedingte Zunahme thrombotischer Ereignisse oft keinen direkten Zusammenhang mit einer Thrombophilie hat. Eine gezielte Diagnostik, etwa bei Versagen der Antikoagulation, bleibt möglich.

Das Antiphospholipidsyndrom (APS) bildet eine Sonderform der Thrombophilie. Eine Abklärung ist hier vor allem bei Schlaganfällen, habituellen Aborten oder systemischem Lupus erythematoses indiziert.

Risikostratifizierung

Die verschiedenen Formen der Thrombophilie erhöhen das Risiko für Thrombosen unterschiedlich stark. Es wird zwischen „milden“ (low-risk) und „schweren“ (high-risk) Thrombophilien unterschieden. Während milde Formen, wie die heterozygote Faktor-V-Leiden- oder Faktor-II-Mutation, ein moderates

Risiko mit sich bringen, sind schwere Formen, wie homozygote Mutationen oder ein Antithrombinmangel, mit einem signifikant höheren Risiko verbunden. Besonders wichtig ist die Einschätzung des Rezidivrisikos nach einer ersten Thrombose, da das absolute Risiko in den ersten Jahren nach Beendigung der Antikoagulation ohnehin hoch ist (8–13 % im ersten Jahr).

Labordiagnostik

Die Thrombophilieabklärung umfasst genetische Analysen (z. B. Faktor-V-Leiden- und Faktor-II-Mutation), Bestimmung von Proteinen (C, S, Antithrombin) sowie Antiphospholipid-Antikörper (Lupusantikoagulans, Cardiolipin- und Beta-2-Glycoprotein-I-Antikörper). Der optimale Zeitpunkt für die Diagnostik ist nach Abschluss der Antikoagulation, da bestimmte Medikamente wie direkte orale Antikoagulanzen (DOAK) die Ergebnisse verfälschen können. Bei Patienten unter DOAK sollte die Medikation zwei Tage vor der Blutentnahme pausiert werden.

Neben den Einzelanalysen steht Ihnen über Ihr Praxis-Informationssystem unser „Thrombophiliediagnostik (komplett)-Profil“ zur Verfügung bzw. kann über den Muster 10 Schein als „Thrombophilieprofil“ angefordert werden.

aktiviertes Protein C (APC). Heterozygote Mutationen erhöhen das Thromboseisiko moderat (relatives Risiko 5-7 %), während homozygote Mutationen das Risiko um das 80-fache steigern können.

Faktor-II-Mutation: Die Prothrombin G20210A-Mutation führt zu einer erhöhten Prothrombinproduktion und einem leicht erhöhten Thromboserisiko (4 % bei Erstereignissen). Die Mutation wird als milde Thrombophilie eingestuft, außer bei homozygoter Ausprägung.

Antithrombinmangel: Antithrombin hemmt zentral die Blutgerinnung. Ein Mangel erhöht das Thromboserisiko um den Faktor 4–50 und wird zu den schweren Thrombophilien gezählt. Neben hereditären Formen gibt es erworbene Ursachen wie Lebererkrankungen, ein nephrotisches Syndrom oder Operationen.

Protein-C- und S-Mangel: Diese Mutationen führen zu einer Übergerinnbarkeit durch eingeschränkte Inaktivierung von Gerinnungsfaktoren. Beide Mangelzustände zählen zu den schweren Thrombophilien mit erhöhtem Risiko für Erstereignisse und Rezidive. Sekundäre Ursachen wie Lebererkrankungen oder Infektionen müssen bei der Diagnosestellung berücksichtigt werden.

Thrombophilie	Prävalenz (%)		Relatives Risiko	
	Normalbevölkerung	VTE-Patienten	Erst-VTE	Rezidiv-VTE (ohne AK)
Schwere Thrombophilie (high-risk)				
Antiphospholipid-Syndrom	1–5	2–7	5–33	1,8–4,5
Antithrombin-Mangel	0,02–0,2	1	4–50	2,5 (?)
Protein C-Mangel	0,2–0,4	3	15	2,5 (?)
Protein S-Mangel	0,03–0,1	2	5–10	2,5 (?)
FVL-Mutation, homozygot	0,02	1,5	40–80	(?)
PT-G20210A-Mutation, homozygot	0,02	< 1	20–30	(?)
milde Thrombophilie (low-risk)				
FVL-Mutation, heterozygot	5	20	5–7	1,5
PT-G20210A-Mutation, heterozygot	2	6	3–4	1,5
Persistierende Faktor-VIII-Erhöhung	–	–	5	1,5 (?)
Blutgruppe A, B oder AB („non-0“)	55–57	75	2	2

FVL = Faktor-V-Leiden PT = Prothrombin VTE = venöse Thromboembolie

Linnemann, W. Blank, T. Doenst, C. Erbel, P. Isfort, U. Janssens, C. Kalka, R. Klamroth, J. Kotzerke, S. Ley, J. Meyer, K. Mühlberg, O. J. Müller, T. Noppene, C. Opitz, H. Riess, E.-F. Solomayer, T. Volk, J. Beyer-Westendorf: Diagnostik und Therapie der tiefen Venenthrombose und Lungenembolie – AWMF-S2k-Leitlinie. Stand: 11.01.2023. Verfügbar unter: <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/065-002>. Zugriff am: 14.05.2024

Antiphospholipidsyndrom (APS): Diese Autoimmunerkrankung ist durch venöse und arterielle Thrombosen sowie Schwangerschaftskomplikationen charakterisiert. Laborkriterien wie persistierende Antikörper über zwölf Wochen müssen durch klinische Ereignisse ergänzt werden, um die Diagnose zu stellen. Das APS gehört zu den schweren Thrombophilien. Erwähnenswert ist, dass in der Therapie des Antiphospholipidsyndroms die direkten oralen Antikoagulantien (DOAK) eine höhere Rezidivrate zeigten als eine Therapie mit Vitamin-K-Antagonisten.

Faktor-VIII-Erhöhung: Ein erhöhter Faktor VIII, oft im Rahmen von Entzündun-

gen oder anderen Akutsituationen, führt zu einem moderat erhöhten Thromboserisiko. Eine wiederholte Bestimmung unter Ausschluss akuter Einflüsse ist notwendig.

Zusammenfassung

Die Thrombophiliediagnostik sollte gezielt und nur bei klarer Indikation durchgeführt werden. Ihr Wert liegt vor allem in der Anpassung therapeutischer Maßnahmen, insbesondere im Hinblick auf Antikoagulationsstrategien. Eine differenzierte Abklärung und Berücksichtigung der individuellen Patientensituation sind entscheidend, um Nutzen und Risiken der Diagnostik angemessen abzuwägen

Blutgruppenbestimmung nach Hämotherapie-Richtlinie

Vorgaben bei der Anforderung und Gewährleistung der Identitätssicherung



So sollte die Beschriftung der Monovetten für die Bestimmung von Blutgruppe oder Antikörpersuchtest aussehen

Im September 2023 wurde die Richtlinie zur Gewinnung von Blut und Blutbestandteilen und zur Anwendung von Blutprodukten, die sog. Hämotherapie-Richtlinie, geändert. Die hier enthaltenen präanalytischen Vorgaben sind entscheidend für die korrekte Entnahme und Verarbeitung von Blutproben und tragen maßgeblich zur Sicherung der Analysequalität und zur Gewährleistung der Patientensicherheit bei.

- Eine bereits seit mehreren Jahren gültige Vorgabe der „Richtlinie Hämotherapie“ der Bundesärztekammer ist die Verwendung einer separaten, eigens für diesen Zweck entnommenen Monovette. Von dieser Regelung ausgenommen sind ausschließlich pädiatrische Patienten. Ein Röhrchen für die Bestimmung von Blutgruppe und Antikörpersuchtest muss außerdem mit den vollständigen Patientendaten, wie Nachname, Vorname und Geburtsdatum beschriftet sein.

Für die Monovetten-Kennzeichnung kann entweder ein handschriftlich erstelltes Etikett auf das Röhrchen geklebt werden oder ein über das Order-Entry-System generierter BarCode, der diesen Vorgaben entspricht.

Häufig werden diese Vorgaben im Praxisalltag leider aufgrund von Stress oder Unwissen außer Acht gelassen. Um aber den Vorgaben zu entsprechen und die Sicherheit der Patienten zu gewährleisten, müssen diese präanalytischen Aspekte umgesetzt werden.

Öffnungszeiten an den Feiertagen

		Facharztlabor Hameln	Zweigpraxis Hildesheim
Montag	23.12.	8.00–18.00 Uhr	8.00–13.00 Uhr
Dienstag	24.12.	8.00–12.00 Uhr	–
Mittwoch	25.12.	Notdienst	–
Donnerstag	26.12.	Notdienst	–
Freitag	27.12.	8.00–18.00 Uhr	8.00–13.00 Uhr
Samstag	28.12.	10.00–12.00 Uhr	–
Sonntag	29.12.	Notdienst	–
Montag	30.12.	8.00–18.00 Uhr	8.00–13.00 Uhr
Dienstag	31.12.	8.00–12.00 Uhr	–
Mittwoch	01.01.	Notdienst	–
Donnerstag	02.01.	8.00–18.00 Uhr	8.00–13.00 Uhr
Freitag	03.01.	8.00–18.00 Uhr	8.00–13.00 Uhr
Samstag	04.01.	10.00–12.00 Uhr	–
Sonntag	05.01.	Notdienst	–

Wenn es schnell gehen muss . . .

Ein eiliger Laborauftrag muss auf dem Muster 10/10a Schein angekreuzt werden und gehört in eine rote Notfall-Tüte.

- Besteht bei einem Patienten der Verdacht einer Marcumar-Überdosierung und muss der Quick/INR möglichst schnell bestimmt werden oder wird beispielsweise der CRP für eine mögliche Krankenhauseinweisung benötigt, kann die Analyse bei uns im Labor vorrangig ausgeführt werden. Somit kann das Ergebnis schneller zur Verfügung gestellt werden kann, um eine konkrete therapeutische Maßnahme einleiten zu können.

Um diese Proben sicher zu erkennen, müssen sie in einer roten Notfall-tüte eingeschickt werden. Im besten Fall gelangen diese Proben kurzfristig zu



uns ins Labor, eventuell sogar durch den Patienten selbst oder einen Angehörigen. Weiterhin muss auf dem Auftragschein „Befund eilt“ markiert werden, damit bei der elektronischen Erfassung der Auftrag entsprechend markiert wird. Sobald dann die Analyse bei uns im Haus durchgeführt und validiert wurde, wird das Ergebnis auf dem gewünschten Weg übermittelt.

25 Jahre Nordlab

Bei schönstem Herbstwetter gab es ein gemütliches Beisammensein mit Catering vom Burgerschmid



Es kann losgehen – Sitzmöglichkeiten und Deko stehen bereit



Das Catering vom Burgerschmid war ein voller Erfolg.

- Voller Stolz kann die Partnerschaftspraxis nun auf 25 Jahre Labordienstleistungs-service zurückblicken. Durch die damalige Entscheidung, das Labor Hameln und Hildesheim



zur Partnerschaftspraxis für Laboratoriumsmedizin und Mikrobiologie zu verschmelzen, wurde der Gedanke eines wettbewerbsfähigen Labors verfolgt, was rückblickend genau die richtige Entscheidung auf einem dynamischen Markt war.

Als Dankeschön an die Belegschaft lud die Geschäftsführung Ende Oktober zu einem gemütlichen Treffen unter Pavil-

lons ein. Der Burgerschmid übernahm das Catering, und der HamelnR hielt einige Eindrücke für ein Reel fest. Wer sich das Ergebnis anschauen möchte folgt einfach dem QR-Code.

Anstoßen auf's Jubiläum (Bild: HamelnR)



Für die Anforderung eines Urinsediments muss ein gesondertes Röhrchen eingeschickt werden.

Wenn Sie bei telefonischer Befundanfrage die Auftragsnummer bereithalten, bekommen Sie ruckzuck Auskunft!

Für die Anforderung von Vitamin B₁ und Vitamin B₆ benötigen wir ein separates EDTA-Röhrchen

Material-Bestellungen nehmen wir am liebsten online entgegen
www.nordlab.de



nordlab
Pinnwand

Fortbildungen für Medizinische Praxisteams 2025



Mittwoch 12. Februar 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Präsenz-Fortbildung im Labor in Hameln Präanalytik – Fehlerquellen bei Probenahme und -versand vermeiden Meisaa Albarri, Ärztin; Menna Tabac, Weiterbildungsassistentin von Nordlab
Mittwoch 26. März 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Präsenz-Fortbildung in der Rescue-Arena in Aerzen Notfalltraining für Fachkräfte (MFA) – Zugänge legen, Beatmungsmangement, REA Mit MedicGate in realistischer Umgebung für den Notfall in der Praxis vorbereitet sein
Mittwoch 2. April 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Online-Fortbildung Datenschutz in der Arztpraxis – praxisnah und gesetzeskonform Henning Zander, zertifizierter Datenschutzbeauftragter und Datenschutzauditor TÜV
Mittwoch 21. Mai 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Online-Fortbildung Kommunikation – positives Gesprächsklima mit Patienten schaffen und erhalten Med2Day gibt Tipps für gelungene Kommunikation im Praxisalltag – auch im Team
Mittwoch 25. Juni 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Präsenz-Fortbildung in Hildesheim/Parkhotel Ahrbergen Hygiene-Update – aktuelle RKI-Richtlinien und gesetzliche Vorgaben Kirsten Böttcher-Pollmanns, Management-Beratung
Mittwoch 20. August 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Online-Fortbildung Abrechnung für Hausärzte – Tipps für EBM und GOÄ Heike Junge, Praxismanagerin, DGQ-Qualitätsbeauftragte
Mittwoch 3. September 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Präsenz-Fortbildung in der Rescue-Arena in Aerzen Notfalltraining für Fachkräfte (MFA) – Zugänge legen, Beatmungsmangement, REA Mit MedicGate in realistischer Umgebung für den Notfall in der Praxis vorbereitet sein
Mittwoch 8. Oktober 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Präsenz-Fortbildung in Hameln, Hotel Stadt Hameln Hygiene-Update – aktuelle RKI-Richtlinien und gesetzliche Vorgaben Kirsten Böttcher-Pollmanns, Management-Beratung
Mittwoch 5. November 15.00 – ca. 17.30 Uhr	Präsenz-Fortbildung im Labor in Hameln Präanalytik – Fehlerquellen bei Probenahme und -versand vermeiden Meisaa Albarri, Ärztin; Menna Tabac, Weiterbildungsassistentin

Die Teilnahmegebühr beträgt 10,- € pro Veranstaltung und Person. Falls Sie Interesse an einem der Themen haben, können Sie sich ab Januar 2025 unter fortbildung@nordlab.de anmelden. Sie erhalten von uns einen Anmelde-Link zur Ticketbuchung für die Online-Veranstaltungen oder eine Anmeldebestätigung für die Präsenztermine.

