LABOR Schenk/Ansorge

Antithrombin III - Mangel (hereditär) im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Das Antithrombin (AT3) gehört zu den wichtigsten Inhibitoren des Hämostasesystems. Antithrombin hemmt den aktivierten Faktor X (Faktor Xa) und Thrombin (Faktor IIa). Eine Mangel an Antithrombin führt zu einer deutlichen Thromboseneigung. Antithrombin gilt als einer der wichtigsten physiologischen Regulatoren der Fibrinbildung. Hereditäre Formen des Antithrombin-Mangels (OMIM_GP: 613118; _GG: 107300) treten mit Inzidenzen von 1:2.000 - 1:5.000 auf und werden in zwe grundsätzliche Typen eingeteilt. Patienten mit einem AT3 Typ-1 zeigen quantitative Veränderung des Antigens (AT3) auf, wohingegen Patienten mit einem Typ-2 Mangel normale Konzentrationen des AT3 bei reduzierter Funktionalität, die durch Strukturdefekte verursacht werden, aufweisen. In Abhängigkeit von der Lokalisation der Mutation (Heparinbindungstelle und/oder reaktives Zentrum) werden drei Subtypen (Typ2a-c) unterschieden. Der AT3 Mangel wird zumeist autosomal dominant vererbt, so dass der Träger der Mutation diese mit 50% Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen überträgt. Differentialdiagnostisch abzugrenzen sind erworbene Antithrombin-Mangel-Syndrome durch z.B. eingeschränkte Synthese in der Leber, Proteinurie und chronische Darmerkrankungen.

Normalbereiche

Konventionell (KE): .

Nachweis von Mutationen im Antithrombin-3 Gen.

Sonstiges

Methode	PCR
Präanalytik	**Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.**
Aufbewahrung	bei Raumtemperartur
Volumen	2 ml EDTA-Blut

Stand: 24.07.2018