

Sehr geehrte Damen und Herren,

Bayreuth, den.....2010

bei Ihrem Patienten:

Ihre Nummer:

Ihr Datum:

unsere Nummer

.....geb. am.....
.....
.....
.....

Seit dem 1.Februar 2010 sind die informationellen Rechte des Patienten in der Gendiagnostik verbessert. Wir bitten den Patienten daher um Kenntnisnahme und um die folgende schriftliche Erklärung:

1. Erklärung nach dem GenDiagnostik-Gesetz:

Ich wurde über Zweck, Art und Umfang der untenstehenden Thrombophilie-Faktoren aufgeklärt und wünsche deren Bestimmung. Ich kann mein Einverständnis jederzeit widerrufen.

2. Erklärung und Anordnung:

- Das Labor Dr. Pachmann darf meine Ergebnisse nicht weitergeben, außer an mich persönlich und an meinen überweisenden Arzt.
- Das Probenmaterial soll nicht länger als hierfür erforderlich aufbewahrt werden.

Ort/Datum

Unterschrift

Baldmöglichstes Rückfax erbeten an (+049) 0921/ 850 203

Mit freundlichen Grüßen

Laborpraxis Dr. med. Ulrich Pachmann, Transfusionsmedizin

Thrombosegefahr	
	Thrombophilie-Gene (7 Hauptrisiken)
v	Faktor V Leiden (Faktor V G1691A)
v	Faktor V HR2 Haplotyp (Faktor V Ferrara)
v	Faktor II G20210A (Prothrombin-Expression)
a	HPA 1b (Fibrinogenrezeptor)
a	GP Ia C807T (Kollagenrezeptor-Expression)
a	MTHFR C677T (Endothelrisiko)
v	
a m	PAI-1 -675 4G (Fibrinolyse-Retard.)
v	
a = Arteriell e m o r i e l l e s r i s k o v = V e n ö s e s T h r o m b o s e r i s k o m = M e t a s t a s i e r i s k o	

(1) Patienten mit Variante G20210A des Prothrombin-Gens sind 7fach häufiger mit Thrombosen konfrontiert als Wildtyp-Gen-Träger. Die Variante steuert die Prothrombin- Expression. (2) Der Glycoproteinkomplex GP Ia C807T Polymorphismus steuert die Expression von Kollagen- Rezeptor GP Ia/IIa auf den Thrombozyten, Heterozygote erleiden 2,6fach häufiger bereits jung Herzinfarkte. (3) Träger des Humanen Plättchenantigens HPA 1b auf dem Fibrin(ogen)- Rezeptor GP IIb/IIIa erleiden 2-3mal häufiger jung instabile Angina pectoris als HPA 1a- Homozygote . (4) Träger der Gerinnungsfaktor V- Leiden- Variante haben im Vergleich zur übrigen Bevölkerung ein 5faches Thromboserisiko. Das Risiko für homozygote Patientinnen unter bestimmten Kontrazeptiva ist bis zu 300fach höher als das Normalrisiko. (5) Träger der Gerinnungsfaktor V- Ferrara- Variante (His-Arg) (aPC-Resistenz ohne F. V-Leiden) haben im Vergleich zur übrigen Bevölkerung ein etwa 3,4faches Thromboserisiko. Der Wirkungsmechanismus gleicht der Leiden-Variante. Das Risiko für homozygote Patientinnen unter bestimmten Kontrazeptiva dürfte bis zu 200fach höher als das Normalrisiko liegen. (6) Homozygote Träger der Methyl-Tetrahydrofolatreduktase- Genvariante C677T mit einer Störung des Homocystein-Abbaus haben ein 2-5fach erhöhtes Atherosklerose- und Thrombose-Risiko, auch bereits in jungen Jahren. (7) Die -675(4G)-Variante des Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Gens trägt das 1,3 bis 3fache Risiko arterieller und venöser Obstruktion, und bei Tumorerkrankung ist das Metastasierungsrisiko erhöht, weil der Transkriptionssuppressor nicht mehr wirkt und dadurch die lokale Fibrinolyse reduziert ist. Portalvenenthrombosen sind bei Homozygoten 10fach, bei Heterozygoten 6fach, sonstige Thrombosen innerer Organe entsprechend 6,35 bzw. 4,85fach gehäuft.