

THROMBOPHILIEDIAGNOSTIK IN DER GYNÄKOLOGISCHEN SPRECHSTUNDE

Zusammenfassung

Bei etwa der Hälfte der Patienten mit einer spontanen venösen Thrombose lassen sich thrombophile Risikofaktoren im Blut nachweisen. Untersuchungen auf eine Thrombophilie sind aber nur sinnvoll, wenn sich durch die Ergebnisse auch therapeutische Konsequenzen oder Empfehlungen zum Lebensstil ableiten lassen, die ohne Kenntnis der Ergebnisse nicht ausgesprochen werden würden. Je nach individueller Risikokonstellation liefert eine überlegte Thrombophiliediagnostik entscheidende Impulse für das weitere Prozedere.

Einleitung

Der Nutzen und Umfang einer Thrombophiliediagnostik hängt außerordentlich von individuellen Gegebenheiten und der Fragestellung ab. Manche thrombophile Risikoparameter wie die „Faktor V Leiden-Mutation“ sind in der Allgemeinbevölkerung so häufig, dass die ungezielte Diagnostik zu einer großen Verunsicherung bei den Betroffenen führen würde. Generell kann man konstatieren, dass nur diejenigen Frauen einer „Thrombophiliediagnostik“ zugeführt werden sollten, die entweder selbst ein thrombotisches Ereignis erlitten haben oder die bei einer auffälligen Familienanamnese einem erhöhten thrombophilen Risiko ausgesetzt werden.

Der erste Personenkreis ist leicht auszumachen aber welche sind die Frauen, die einem erhöhten Risiko ausgesetzt werden? Das sind insbesondere junge Frauen mit Wunsch nach einer kombinierten Kontrazeption. Vor Verschreibung eines der Präparate, die bekanntermaßen das Thromboserisiko erhöhen, kann die Suche nach hereditären thrombophilen Risikofaktoren sinnvoll sein. Die zweite Patientinnengruppe in der gynäkologischen Sprechstunde, bei der die „Thrombophiliediagnostik“ zu überlegen ist, sind schwangere Frauen. Beide Gruppen sollten aber nur dann auf eine Thrombophilie untersucht werden, wenn eine auffällige Familienanamnese zu erheben ist.

Auffällige Familienanamnese

spontane, nicht getriggerte Thrombose, Thrombo-Embolie, Mykardinfarkt oder Schlaganfall bei Verwandten 1. Grades (Eltern, Kinder) im Alter < 45. Lebensjahr

Zu erwähnen ist an dieser Stelle noch, dass sich die Indikationen für eine Thrombophiliediagnostik immer im Wandel befinden. Derzeit wird insbesondere die Indikation für eine Thrombophiliediagnostik im Rahmen einer Schwangerschaft kontrovers diskutiert, da die Konsequenzen einer auffälligen Diagnostik für das weitere Prozedere nicht einheitlich beurteilt werden.

Epidemiologie

In jungen Jahren ist eine Thrombose / Thrombo-Embolie ein seltenes Ereignis, die Inzidenz steigt aber mit dem Lebensalter. In der Allgemeinbevölkerung liegt die jährliche Inzidenz symptomatischer tiefer Venenthrombosen bei 90 bis 130 auf 100.000 Einwohner. Im Alter < 40 Jahre beträgt das Risiko ca. 1 zu 10.000, im Alter von 60 Jahren ca. 1 zu 1.000 und im Alter > 80 Jahre 1 zu 100 pro Jahr. Die Prävalenz thromboembolischer Ereignisse in der Schwangerschaft beträgt ca. 1 - 2 pro 1.000 Schwangerschaften, tödliche Komplikationen erleiden ca. 1,1 von 100.000 schwangeren Frauen. In der Postpartalperiode, den ersten 6 Wochen post partum, ist das Thromboserisiko am höchsten und steigt auf das 20 bis 80-fache einer nicht-schwangeren, nicht postpartalen Frau.

Ursachen einer Thrombose / Thrombo-Embolie

Eine Thrombose ist ein multifaktorielles Geschehen, bei der es nicht „den einen“ Auslöser gibt. Immer noch gilt die klassische Virchow'sche Trias mit Verlangsamung des Blutflusses, Veränderung der Gefäßinnenwand und Veränderung der Blutgerinnung. Meistens kommen mehrere Umstände zusammen und erst die Koinzidenz mehrerer Faktoren führt zu einer Thrombose. Die Risikofaktoren, die im Rahmen der weiter

unten aufgeführten Thrombophiliediagnostik abgeklärt werden, sind im Virchow'schen Sinne der Veränderung der Blutgerinnung zuzuschreiben. Aber auch hier gilt, dass nicht ein einzelner Risikofaktor ausreicht, um eine Thrombose zu verursachen. Es kommen immer mehrere Risikofaktoren zusammen.

Weitere Risikofaktoren

Wichtige Faktoren, die das Risiko einer Thrombose erhöhen, sind folgende:

Hohes Risiko:

- Bereits stattgehabte Thrombose, Thrombo-Embolie in der Eigenanamnese

Mittleres bis hohes Risiko:

- Maligne Erkrankung (abhängig von Entität)

Geringes bis hohes Risiko:

- Orale Therapie mit Östrogenen, jede systemische Therapie mit Ethinylöstradiol, hochdosierte Gestagenen (z.B. auch Depot-Gestagene), Therapie mit Tamoxifen, Raloxifen u.a.
- Thrombophilie Hämostasedefekte (abhängig von der Art des Defektes)

Mittleres Risiko:

- Übergewicht mit einem BMI > 30 kg/m²
- Immobilisation durch Bettlägerigkeit, operative Maßnahmen
- Höheres Lebensalter (über 60 Jahre)
- Venöse Thrombose, Thrombo-Embolie bei Verwandten 1. Grades
- Chronische Herzinsuffizienz, Z.n. Herzinfarkt
- Akute Infektionen / entzündliche Erkrankungen mit Immobilisation

Geringes Risiko:

- Schwangerschaft und Postpartalperiode
- Nephrotisches Syndrom
- Stark ausgeprägte Varikosis

Empfohlene Diagnostik zur Abklärung einer Thrombophilie

Im Folgenden geben wir für drei Situationen unsere Empfehlungen für die Thrombophiliediagnostik im Rahmen der gynäkologischen Sprechstunde.

Diagnostik bei bereits stattgehabter Thrombose, Thrombo-Embolie

Hereditäre Risikofaktoren

- APC-Resistenz, ggf. zur Bestätigung „Faktor V Leiden-Mutation“
- Prothrombin G20210A-Mutation („Faktor II-Genmutation“)
- Protein C-Aktivität
- Freies Protein S
- Antithrombin-Aktivität
- Faktor VIII-Aktivität

erworbene Risikofaktoren

- Lupus-Antikoagulans
- Cardiolipin IgG/IgM-Antikörper
- beta-2-Glykoprotein-Antikörper

Diagnostik im Rahmen einer Schwangerschaft bei positiver Eigen- / Familienanamnese

Hereditäre Risikofaktoren

- APC-Resistenz, ggf. zur Bestätigung „Faktor V Leiden-Mutation“
- Prothrombin G20210A-Mutation („Faktor II-Genmutation“)
- Protein C-Aktivität
- Freies Protein S
- Antithrombin-Aktivität
- Faktor VIII-Aktivität

erworbene Risikofaktoren

- Lupus-Antikoagulans
- Cardiolipin IgG/IgM-Antikörper
- beta-2-Glykoprotein-Antikörper
- D-Dimere

Diagnostik vor Erstverschreibung eines oralen Kontrazeptivums bei auffälliger Familienanamnese

Hereditäre Risikofaktoren

- APC-Resistenz, ggf. zur Bestätigung „Faktor V Leiden-Mutation“
- Prothrombin G20210A-Mutation („Faktor II-Genmutation“)
- Protein C-Aktivität
- Freies Protein S
- Antithrombin-Aktivität

Im Einzelfall können noch weitere Untersuchungen wie Lipoprotein(a) und Homocystein empfehlenswert sein, insbesondere, wenn es sich um Thrombosen an atypischer Lokalisation handelt. Routinemäßig raten wir aber nicht zu dieser speziellen Analytik. Im Falle eines auffälligen Befundes erhalten Sie von uns einen ausführlichen Bericht, der je nach Fragestellung und Ihren klinisch-anamnestischen Angaben weitere Empfehlungen für das weitere Prozedere hinsichtlich einer eventuellen Thromboseprophylaxe und anderen Verhaltensmaßnahmen für die Patientin enthält.

Die Analytik fällt unter die Ausnahmekennziffer 32011 (Therapiepflichtige hämolytische Anämie, Diagnostik und Therapie der hereditären Thrombophilie, des Antiphospholipidsyndroms oder der Hämophilie) und ist insofern nicht budget-belastend.

Die Untersuchungen auf eine „Faktor V Leiden-Mutation“ und eine „Faktor II Genmutation“ setzen die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung nach GenDGes voraus.

Fazit

- Die Suche nach einer Thrombophilie empfiehlt sich nur, wenn sich daraus Konsequenzen ergeben.
- Nur selbst betroffene Frauen und durch eine auffällige Familienanamnese betroffene Frauen sollten untersucht werden.
- Der Umfang der Diagnostik richtet sich nach der Fragestellung.
- Nach erworbenen Risikofaktoren sollte nur bei selbst betroffenen Patienten gesucht werden.

Ärztliche Informationen zu den Themen

- Infektionsgefährdungen für Schwangere bei beruflichen Tätigkeiten mit Kindern und Jugendlichen
- Prävention von Masern, Mumps, Röteln, Pertussis und Windpocken in der Schwangerschaft
- Osteoporose – Inhalt der Diagnostikprofile
- PCO-Syndrom
- Schilddrüsendiagnostik bei Frauen mit Kinderwunsch und Schwangeren
- Tumormarker unter besonderer Beachtung der Prävention
- Vitamin D
- Endokrinologische Diagnostik nach Krankheitsbildern und Symptomen
- Habituelle Aborte
- Anwendung von Clomifen in der gynäkologischen Praxis

Ärztliche Ratgeber (Broschüren) zu den Themen

- Kinderwunsch
- Schwangerschaft

Information für Ihre Patientinnen zu den Themen

- Gruppe-B-Streptokokken
- Gestationsdiabetes
- Haarausfall
- Polyzystisches Ovarsyndrom
- Schilddrüsendiagnostik
- Wechseljahre
- Ersttrimesterscreening
- Toxoplasmose
- Vitamin D