

GENOTYPING KIT – VENOUS THROMBOSIS

Venöse Thrombosen zählen zu den häufigen Krankheiten. Im Schnitt ist eine von tausend Personen davon betroffen. Es wurden bereits mehrere genetische Defekte identifiziert, die mit einem erhöhten Risiko einhergehen an venösen Thrombosen zu erkranken. Der häufigste dieser Risikofaktoren ist **die R/Q 506 Mutation im Faktor V Gen (Faktor V Leiden)**. Diese Mutation findet man in der kaukasischen Bevölkerung mit einer Häufigkeit von 1-2%, in bestimmten Regionen auch bis zu 15%. In der österreichischen und deutschen Bevölkerung liegt die durchschnittliche Häufigkeit bei 5%. Die Mutation bewirkt, dass Faktor V resistent gegen die Spaltung durch aktiviertes Protein C an Position R 506 wird, was zu niedrigen Werten für die APC Resistenz führt. Während in heterozygoten Mutationsträgern das Thromboserisiko auf das 3,5- bis 7-fache steigt, ist es bei homozygoten Patienten auf das 80-fache erhöht.

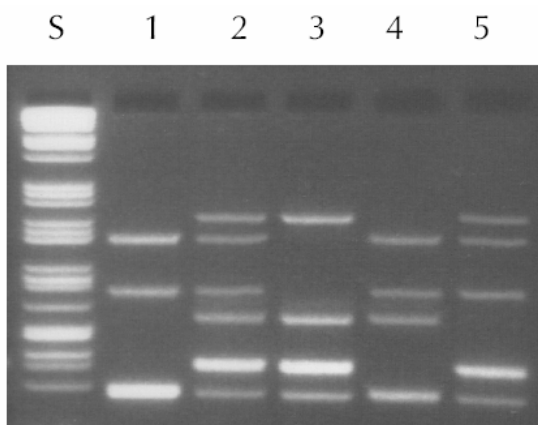
Eine weitere häufige Mutation ist die **Faktor II:20210 G/A** Mutation im 3' untranslatierten Teil des Gens, mit einem Anteil von 1-2% in der österreichischen Bevölkerung. Sie ist mit einer Erhöhung der Faktor II Aktivität und Antigenkonzentration assoziiert. Diese Mutation tritt bei Thrombose-Patienten häufiger auf als in einer gesunden Kontrollgruppe und stellt einen unabhängigen Risikofaktor für Thrombosen dar.

Eine homozygote Mutation im Gen für das Enzym 5,10-Methylen-Tetrahydrofolsäure-Reduktase (**MTHFR: A/V 223**), die den Austausch von Alanin zu Valin bewirkt, kommt in der österreichischen Bevölkerung mit einer Häufigkeit von 12 % vor. Diese Mutation wird mit erhöhten Homocystein-Spiegeln in Verbindung gebracht und wird als weiterer, schwächerer Risikofaktor für venöse Thrombosen betrachtet.

Spezifikationen

- R/Q 506 (G/A 1691) Mutation im Faktor V Gen (Faktor V Leiden)
- 20210 G/A Mutation im Prothrombin Gen (Faktor II)
- A/V 223 (677 C/T) Mutation im Gen für die 5,10-Methylen-Tetrahydrofolsäure-Reduktase

Typische Ergebnisse



Interpretation

Proben Nr.	1	2	3	4	5
Factor V	wt	he	ho	wt	he
MTHFR	wt	he	ho	he	wt
Factor II	wt	he	he	wt	he

wt: Wildtyp
he: mutierter Genotyp, heterozygot
ho: mutierter Genotyp, homozygot

Trennung allel-spezifischer PCR Produkte
Spur S: Größenstandard, Spuren 1-5: Proben

Test-Prinzip

DNA Isolierung



DNA Amplifikation



Analyse der PCR Produkte
durch Gel-Elektrophorese

Merkmale

- schnelle und einfache DNA Gewinnung aus Citratblut
- gleichzeitiger Nachweis von drei Mutationen
- gebrauchsfertiger Mastermix
- einfache Analyse der PCR Produkte in hochauflösenden Fertig-Gelen
- einfache Bestimmung des Genotyps

Literatur

1. Zenz W. et al. Factor V Leiden and prothrombin gene C 20210 A variant in children with ischemic stroke Thromb. Haemost (1998), 80 (5); 763-766
2. Rintelen C. et al. No evidence for an increased risk of venous thrombosis in patients with factor V Leiden by the homozygous 677 C to T mutation in the metbyleneterahydrofolate-reductase gene Blood Coagul.Fibrinol. (1999), 10; 61-69
3. Lalouschek W. et al. C677T MTHFR mutation and Factor V Leiden mutation in patients with TIA/minor stroke: A case control study Thromb. Res. (1999), 93; 61-69
4. Mustafa S. et al. Clinical features of thrombophilia in families with gene defects in protein C or protein 5 combined with factor V Leiden Blood Coagul. Fibrinol. (1998), 9; 85-89

Bestellinformation

REF TC11170 Genotyping Kit – Venous Thrombosis 22 T.

Technoclone GmbH
Brunnerstr. 59/5
A-1235 Vienna, Austria
Tel: +43 1 86373-10
Fax: +43 1 86373-44

Technoclone Deutschland GmbH
Hans Bunte Str. 8-10
D-69123 Heidelberg, Germany
Tel: +49 6221 830 441
Fax: +49 6221 830 437

Technoclone Ltd.
Eclipse House 7, Curtis Road,
Dorking/Surrey RH4 1EJ
Tel: +44 1306 888 777
Fax: +44 1306 883 883



sales@technoclone.com <http://www.technoclone.com>

PCR001D.002
08/2004