



## **Erbliche Thromboseneigung - Genuntersuchung / Patienten-Information 1**

### **Was versteht man unter erblicher Thromboseneigung?**

Die Blutgerinnung dient dazu Verletzungen der Wand der Blutgefäße durch Ausbildung eines Blutpfropfs (Gerinnsel) wieder zu verschließen und so den Austritt größerer Blutmengen aus der Blutbahn zu verhindern. Bildet sich ein Blutgerinnsel in einem unverletzten Gefäß und verstopft dieses, spricht man von einer Thrombose.

Bei der Entstehung von Thrombosen im Bereich der Venen, das sind jene Gefäße des Blutkreislaufs, die das Blut zum Herz zurückführen, spielen Veränderungen von Blutbestandteilen, die die Blutgerinnung kontrollieren, eine wichtige Rolle. Genetische Störungen dieser Steuerungs-Faktoren, die zu einer erhöhten Aktivität der Blutgerinnung führen, sind die Ursache der erblichen Thromboseneigung. Betroffene Personen leiden in jüngeren Jahren und häufiger an Thrombosen als Personen, die diese Defekte nicht aufweisen. Genauere Informationen finden Sie auf unserer website [www.labors.at](http://www.labors.at)

### **Wie kann man die erbliche Thromboseneigung feststellen?**

Wenn der behandelnde Arzt den Verdacht hat, dass bei einem Patienten eine erblich bedingte Thromboseneigung vorliegt, kann er eine entsprechende Blutuntersuchung veranlassen. Dabei werden mehrere an der Steuerung der Blutgerinnung beteiligte Faktoren bestimmt. Aus der Zusammenschau der Untersuchungsergebnisse kann Ihr Arzt Rückschlüsse auf Ihr Thromboserisiko ziehen.

Das Ergebnis dieser Untersuchung hat Einfluss auf verschiedene Umstände wie z. B. die Behandlungsdauer nach einer Thrombose oder Vorsichtsmaßnahmen zur Vermeidung von Thrombosen.

### **Bei wem soll eine Testung auf erbliche Thromboseneigung durchgeführt werden?**

Ob eine derartige Untersuchung durchgeführt werden soll entscheidet Ihr behandelnder Arzt unter Berücksichtigung der Umstände, unter denen die Thrombose aufgetreten ist (siehe [www.labors.at](http://www.labors.at)). Es ist aber auch ratsam Verwandte von Personen mit erblicher Thromboseneigung zu untersuchen um festzustellen, ob sie ebenfalls von der Erbkrankheit befallen sind. In Familien, in denen eine Erbkrankheit weitergegeben wird, müssen nicht alle Mitglieder betroffen sein.

Die Betroffenen können, wenn sie über ihre Krankheit Bescheid wissen, durch entsprechendes Verhalten das Auftreten von Thrombosen verhindern. Dazu gehört z.B. die vorbeugende Einnahme von Thrombose verhindernden Medikamenten in Situationen, von denen bekannt ist, dass sie zu Thrombosen führen können, wie Operationen, Gipsverbände, lange Flugreisen, längere Bettlägrigkeit, Schwangerschaft, etc.

Wird zur Empfängnisverhütung die Einnahme der „Pille“ empfohlen, kann es ebenfalls sinnvoll sein Thromboserisikofaktoren zu untersuchen.

*weiter auf nächster Seite →*



## Erbliche Thromboseneigung - Genuntersuchung / Patienten-Information 2

### Wie wird die Krankheit vererbt?

Das Erbgut jedes Menschen setzt sich zu gleichen Teilen aus mütterlicher und väterlicher Erbsubstanz zusammen. Das Erbgut hat somit bei jedem Merkmal (Gen) einen mütterlichen und einen väterlichen Anteil. Diese Anteile können gesund oder defekt sein. Defekte Genanteile sind für das Auftreten genetisch bedingter Erkrankungen verantwortlich. Der Erbgang kann rezessiv oder dominant sein.

Beim rezessiven Erbgang kommt die Erkrankung nur dann zum Ausbruch, wenn von beiden Elternteilen ein defektes Gen übertragen wurde. Beim dominanten Erbgang genügt die Übertragung eines defekten Gens, damit die Erkrankung auftritt. Die im Rahmen der Untersuchung auf das Vorliegen erblicher Thromboserisikofaktoren untersuchten genetischen Veränderungen werden dominant übertragen. Erbt das Kind von beiden Eltern das entsprechende defekte Gen, dann erkrankt es schwerer (homozygot). Wird nur ein verändertes Gen vererbt, vom Vater oder von der Mutter, erkrankt es leichter (heterozygot).

### Varianten des dominanten Erbganges

i.b. betroffen = leichter betroffen | s.b.= schwerer betroffen

