

## APC - Resistenz PatientInneninformation

Die sog. APC-Resistenz (auch als Faktor-V-Leiden Variante bezeichnet, benannt nach dem Ort der Erstbeschreibung, Leiden in Holland) beruht auf einer genetischen Variante des Faktor V der Blutgerinnung (= wichtiger Blutfaktor für die Blutgerinnung).

### **heterozygot - homozygot**

Beim Menschen ist der ganze Chromosomensatz doppelt angelegt, entsprechend ist auch jedes Gen in doppelter Ausführung vorhanden, wenn nun eine genetisch Veränderung nur einfach vorliegt, nennt man diesen Zustand **heterozygot**, liegt die Veränderung aber doppelt vor, spricht man vom **homozygoten** Zustand. Die APC-Resistenz wird in der heterozygoten (milden) Form bei ca. 5 % der Bevölkerung festgestellt. Seltener, wenn beide Elternteile selbst heterozygot sind, kann die Veränderung von der Mutter und vom Vater vererbt werden, dann kann eine homozygote Form entstehen. Die homozygote Form hat natürlich einen größeren Krankheitswert als die heterozygote Form.

### **Thrombose: venös-arteriell**

Auch Personen mit der heterozygoten (milden) Form haben ein erhöhtes Risiko im Laufe ihres Lebens an einer venösen Thrombose zu erkranken (5-10 fach höheres Thromboserisiko im Vergleich zu Personen ohne diese Veränderung). Das Risiko an einer arteriellen Thrombose (z.B. Herzinfarkt) zu erkranken, ist nicht erhöht. Eine Thrombose ist ein Gerinnsel (Verklumpung) von Blut in einem Blutgefäß. Über 85 % der Personen mit einer APC - Resistenz erkranken allerdings nie an einer venösen Thrombose. Venöse Thrombosen können in jedem Lebensalter auftreten, in den meisten Fällen sind die Betroffenen allerdings alte Menschen. Obwohl eine Thrombose (z.B. tiefe Beinvenenthrombose und als Folge davon unter Umständen eine Lungenembolie) eine ernste Erkrankung darstellt, bleiben die meisten Thrombosen ohne schwerwiegende Folgen. Allerdings sterben ca. 1-2 Prozent der Personen mit einer venösen Thrombose, hauptsächlich an den Folgen einer Lungenembolie. Personen mit einer APC-Resistenz sollten in gewissen Situationen besondere Vorsichtsmaßnahmen einhalten. Wenn in den entsprechenden Risikosituationen Vorsorge getroffen wird, besteht kein Anlass für eine wirkliche Beunruhigung.

Für Personen, bei denen **keine APC-Resistenz** festgestellt wurde, gelten die **allgemein gültigen Vorsichtsmassnahmen zur Thrombosevermeidung**:

60-70 % der Personen, die an einer Thrombose erkranken, haben keine APC-Resistenz. Personen, die keine APC - Resistenz haben, sind daher nicht sicher davor geschützt, im Laufe ihres Lebens eine venöse Thrombose zu bekommen.

Es gibt viele Risikofaktoren für das Entstehen von Thrombosen, unter anderem:

- Langes Liegen oder Sitzen (wie bei der Arbeit oder während längerer Flugreisen oder Busfahrten)
- Verletzungen, Operationen, Schwangerschaft
- Orale Einnahme von Kontrazeptiva (Pille), Hormonersatztherapie (Östrogene) im Wechsel
- Rauchen, Übergewicht, Diabetes
- Höheres Lebensalter, schlechter Allgemeinzustand und bösartige Tumore
- andere (u.a. erbliche) Störungen der Blutzusammensetzung

Sollten Sie einer entsprechenden Risikosituation ausgesetzt sein, kann in Rücksprache mit Ihrem behandelnden Arzt eine Thromboseprophylaxe erwogen werden.

Konsequenzen für Personen, bei denen **eine APC-Resistenz** festgestellt wurde:

Folgende Vorsichtsmassnahmen sind im Falle einer APC-Resistenz besonders ratsam, weil die oben genannten und zusätzliche Risikofaktoren die Gefahr einer Thrombose deutlich steigern können:

- Übergewicht meiden, nicht Rauchen, etc...
- APC-Resistenz und Pille: bitte besprechen Sie mit Ihrem Frauenarzt die günstigste Form der Empfängnisverhütung.
- APC-Resistenz und Schwangerschaft: normalerweise besteht keine ausgeprägte Gefährdung einer Schwangerschaft, ohne entsprechende Vorsichtsmassnahmen kann es aber in Einzelfällen zu Fehlgeburten oder venösen Thrombosen in der Schwangerschaft kommen. Bitte geben Sie daher Ihrem Frauenarzt (betreuenden Arzt) bekannt, dass bei Ihnen eine APC-Resistenz festgestellt wurde.
- Lange Flugreisen (länger als 4 Stunden): Rücksprache mit Ihrem Arzt des Vertrauens wegen einer evtl. Thromboseprophylaxe.
- Längere Immobilisation ist möglichst zu vermeiden (z.B.: bei langen Autofahrten alle 2 Stunden kurze „Gehpausen“ einlegen), bei nicht vermeidbarer längerer Immobilisation sind Vorsichtsmassnahmen wie „Thrombosespritze“ oder Stützstrumpfe besonders überlegenswert.

Die für die APC-Resistenz verantwortliche Genvariante haben Sie mit großer Wahrscheinlichkeit von einem Elternteil vererbt bekommen und Sie geben diese mit einer Wahrscheinlichkeit von jeweils 50% an Ihre Kinder weiter. Diese Weitergabe erfolgt zufallsgemäß und kann weder beeinflusst noch verhindert werden, eine Suche nach Ursache oder Schuld ist daher nicht sinnvoll. Wohl aber sollten Sie Ihre Verwandten darüber informieren, dass bei Ihnen eine APC-Resistenz festgestellt wurde und diese auf die Möglichkeit, sich ebenfalls untersuchen zu lassen aufmerksam machen.