



GENETISCH BEDINGTE STÖRUNGEN DER BLUTGERINNUNG

Normalerweise besteht im Blut ein Gleichgewicht der Gerinnung und der Blutverflüssigung. Dieses ist eine wichtige Voraussetzung für den normalen Blutfluss in den Gefäßen und für die Blutgerinnung nach Verletzungen.

Störungen der normalen Blutgerinnung können dementsprechend auf der einen Seite zu einer vermehrten Neigung zur Blutgerinnung, auf der anderen Seite auch zu einer vermehrten Blutungsneigung führen. Beides kann durch eine genetische Veranlagung bedingt sein.

Blutungsneigung --- Normalzustand --- Gerinnungsneigung

Die **verstärkte Neigung zur Gerinnung** (Thrombophilie) äußert sich im venösen Gefäßsystem typischerweise in Form von Krampfadern und Thrombosen, die im schlimmsten Fall in einer Lungenembolie enden können. Eine Lungenembolie bedeutet das Loslösen eines Blutgerinnsels und das Festsetzen in der Lungengefäßbahn. Auch in dem Mutterkuchen können solche Thrombosen

entstehen, so dass der Stoffaustausch zwischen Mutter und Kind nicht mehr ausreichend gewährleistet ist, es kann zur Fehlgeburt kommen. Im arteriellen Gefäßsystem finden sich bei der verstärkten Gerinnungsneigung ähnlich wie bei Störungen des Fettstoffwechsels Gefäßverschlüsse, die mit einer Verkalkung einhergehen. Typische Beispiele eines arteriellen Verschlusses sind die koronare Herzkrankheit, der Herzinfarkt, der Schlaganfall und der Verschluss der Beinarterien (arterielle Verschlusskrankheit, AVK).

Die **verstärkte Blutungsneigung** (Hämophilie) auf der anderen Seite führt dazu, dass nach Verletzungen eine Blutung weniger gut gestillt wird. Aus diesem Grund besteht im schlimmsten Fall die Gefahr, dass die betroffene Person verblutet.

Heute weiss man, dass viele Erkrankungen des Gerinnungssystems genetisch bedingt sind. Die genetische Veränderung (Mutation) betrifft dabei oft Bestandteile der Gerinnungskaskade, die Blutgerinnungsfaktoren oder Enzyme des dazugehörigen Stoffwechsels. Die genetischen Veränderungen führen dann dazu, dass der Faktor oder das Enzym entweder zu aktiv oder zu wenig aktiv ist.

Beispiele für eine genetisch bedingte Gerinnungsneigung ist die Leiden-Mutation im Gen des Blutgerinnungsfaktors V. Träger dieser Mutation haben ein 7-10fach

Dr. med. Robert Maiwald

erhöhtes Risiko für eine tiefe Beinvenenthrombose. Etwa 3-7% aller Europäer (!) haben diese genetische Veränderung.

Ein Beispiel für eine genetisch bedingte Blutungsneigung ist die bekannte Hämophilie A, ein Blutungsleiden, bei dem nur männliche Mutationsträger betroffen sind. Diese Erkrankung kommt z.B. im englischen Königshaus vor.

Bei sehr vielen genetisch bedingten und damit familiär auftretenden Störungen des Gerinnungssystems kann heute eine molekulargenetische Diagnostik durchgeführt werden. Dies ist wichtig, denn in vielen Fällen kann bei Mutationsträgern die konventionelle labormedizinische Diagnostik nicht oder nur begrenzt weiterhelfen. Bei Verdacht auf eine genetisch bedingte (familiäre) Gerinnungsstörung sollte zunächst einmal eine genetische Beratung stattfinden. Dann kann u.U. in Zusammenarbeit mit einem ärztlichen Spezialisten für Gerinnungsstörungen die sinnvollste Diagnostik eingeleitet werden. Aus den erhaltenen Daten kann anschließend das Wiederholungsrisiko für weitere Nachkommen abgeleitet werden.