

# Ärztebericht - DNA+Thrombose

Dieser Bericht enthält technische Daten zu Ihrem Analyseergebnis, die externen qualifizierten Experten ermöglichen, genetische Beratung für Sie durchzuführen. Reichen Sie Ihrem medizinischen Spezialisten bei Bedarf diesen Bericht, um ihn über die nötigen Daten zu informieren.

**Adresse****DNA Plus**

Gewerbegasse 6  
83395 Freilassing  
office@DNAplus.de  
+49 8654 4803 808  
www.DNAplus.de

**email****office****web**

## Sehr geehrte Kollegin, sehr geehrter Kollege,

**Herr [In Online-Version verschlüsselt] hat aus medizinischen Vorsorgezwecken eine molekulardiagnostische Untersuchung aller derzeit bekannten mit Thrombose assoziierten Gene (Thrombose-Gen 1 (Factor 5), Thrombose-Gen 2 (Factor 2)) durchführen lassen und bei der Analyse wurde**

**eine genetische Vorbelastung zur Thrombophilie festgestellt.**

Zur Analyse lag kein Befund vor.

Aufgrund dieser Information wurde dem Patienten geraten, Vorsorgemaßnahmen zu treffen, um den Ausbruch der Krankheit zu verhindern. Herr [verschlüsselt] wurde von uns bereits ausführlich über das Ergebnis und dessen Bedeutung informiert und wünschte eine unabhängige Meinung oder wollte ein ärztliches Beobachtungsprogramm mit Ihnen beginnen. Sollte dies nicht Ihrem Spezialgebiet entsprechen, weisen Sie Herrn [verschlüsselt] bitte darauf hin und leiten Sie ihn entweder an einen qualifizierten Facharzt in Ihrer Nähe weiter oder raten Sie ihm, sich an die im Beratungsbericht angeführten Experten zu wenden.

Herr [verschlüsselt] hat von uns einen einfach verständlichen Gesundheitsbericht, eine umfangreiche Videoberatung, ärztliche telefonische Beratung und diesen wissenschaftlichen Ärztebericht, der alle nötigen Informationen für eine externe Beratung enthält, erhalten. In diesem Dokument finden Sie alle Daten zur durchgeführten genetischen Analyse zusammen mit den empfohlenen Vorsorgemaßnahmen und ggf. einem ärztlichen Beobachtungsprogramm.

Bitte beachten Sie, dass die Beratung nicht direktiv durchgeführt werden darf. Der Patient hat also das Recht auf Nichtwissen aller oder eines Teils der Ergebnisse.

Für Fragen jeglicher Art stehen wir von DNA Plus Ihnen natürlich gerne zur Verfügung.

So können Sie mit uns in Kontakt treten:

- ▶ E-Mail: [office@DNAplus.de](mailto:office@DNAplus.de)
- ▶ Telefon: +49 8654 4803 808
- ▶ Skype: DNAplus\_Zentrum\_f\_Humangenetik

# Die Produkte

**DNA+ Herz**

|  |              |
|--|--------------|
| <b>DNA+ Thrombose</b><br>» testet 2 Thrombose-Gene | Preis: € 299 |
| <b>DNA+ Arterie</b><br>» testet 4 Arterie-Gene     | Preis: € 359 |
| <b>Komplettpaket</b><br>» DNA+ Herz                | € 549*       |

\*Sie sparen: € 109

**DNA+ Stoffwechsel**

|   |              |
|---|--------------|
| <b>DNA+ Zucker</b><br>» testet 4 Zucker-Gene    | Preis: € 359 |
| <b>DNA+ Eisen</b><br>» testet 1 Eisen-Gen       | Preis: € 259 |
| <b>DNA+ Knochen</b><br>» testet das Knochen-Gen | Preis: € 259 |
| <b>Komplettpaket</b><br>» DNA+ Stoffwechsel     | € 749*       |

\*Sie sparen: € 128

**DNA+ Verdauung**

|   |              |
|---|--------------|
| <b>DNA+ Laktose</b><br>» testet 1 Laktose-Gen | Preis: € 159 |
| <b>DNA+ Gluten</b><br>» testet 2 Gluten-Gene  | Preis: € 159 |
| <b>DNA+ Darm</b><br>» testet das Darm-Gen     | Preis: € 259 |
| <b>Komplettpaket</b><br>» DNA+ Verdauung      | € 490*       |

\*Sie sparen: € 87

**DNA+ Augen**

|   |              |
|---|--------------|
| <b>DNA+ Grünstar</b><br>» testet 1 Grünstar-Gen | Preis: € 259 |
| <b>DNA+ Makula</b><br>» testet das Makula-Gen   | Preis: € 259 |
| <b>Komplettpaket</b><br>» DNA+ Augen            | € 459*       |

\*Sie sparen: € 59

**DNA+ Sport**

|  |              |
|--|--------------|
| <b>DNA+ Sport</b><br>» testet 2 Sport-Gene | Preis: € 159 |
|--|--------------|

Zur Auswahl stehen mehrere verschiedene Krankheitsbilder, deren Erkrankungsrisiko durch einen Gentest besser abgeschätzt werden kann. Der Patient hat die Wahl zwischen einer bestimmten Krankheit oder einem ganzen Gesundheitsbereich.

Mit jedem Gentest erhält der Patient eine komplette Analyse der relevanten Gene, zusammen mit einem personalisierten Gesundheitsbericht und einer Videoberatung, die ihn darüber informieren, wie er der Krankheit effektiv vorbeugen kann.

Für weitere Informationen zu den DNA+ Gentests besuchen Sie uns auf [www.DNAplus.de](http://www.DNAplus.de).

# Informationen zu DNA Plus

DNA Plus ist im Bereich der personalisierten Medizin basierend auf persönlichen genetischen Daten tätig. Sie ermöglicht Privatpersonen ihre genetische Disposition zu bestimmten Krankheiten zu erfahren und das Krankheitsrisiko durch angefertigte Vorsorgeprogramme erheblich zu senken.

Die Produkte von DNA Plus konzentrieren sich ausschließlich auf:

- ▶ Gene, die mehrfach wissenschaftlich als Risikogene validiert wurden
- ▶ Gene, die in der generellen Bevölkerung häufig mutiert sind
- ▶ Gene, die Krankheitsrisiken auslösen, welche durch eine frühe Diagnose oder Vorsorge erheblich gesenkt werden können

Ausgeschlossen aus der Produktpalette von DNA Plus sind:

- ▶ Genanalysen von Krankheitsdispositionen, wofür es noch keine effektiven Vorsorgeprogramme und Therapien gibt
- ▶ Genanalysen für Krebserkrankungen, da diese onkologischer Betreuung vorbehalten sein sollten

Die Genanalysen werden über das Internet bestellt und nach einer Video-Vorkonsultation und der Möglichkeit sich von einem unserer Ärzte weiter beraten zu lassen, gibt der Kunde seine Speichelprobe ab. DNA Plus übernimmt den Transport und die Logistik. Die Probe wird dann an ein unabhängiges Labor geschickt und mit neuester Technologie analysiert. Nach Erhalt der Ergebnisse wird eine ärztliche Diagnose erstellt und ein Vorsorgeprogramm zusammengestellt, welche dem Patienten anschließend zugeschickt werden.

Der Patient erhält am Ende:

- ▶ Einen gedruckten Gesundheitsbericht, der ihn über die Ergebnisse und die empfohlenen Vorsorgemaßnahmen aufklärt
- ▶ Eine Videokonsultation auf DVD
- ▶ Diesen Ärztebericht, der alle technischen Daten der Analyse beinhaltet
- ▶ Die Möglichkeit, mit einem Arzt offene Fragen zu klären
- ▶ Die Möglichkeit, sich von einem Psychologen telefonisch beraten zu lassen

**Sind Sie an unserem Service interessiert?**

Wir suchen immer fortschrittliche Partner, die genetische Daten in die personalisierte Krankheitsvorsorge integrieren möchten. Kontaktieren Sie uns einfach unter:

- ▶ E-Mail: [office@DNAplus.de](mailto:office@DNAplus.de)
- ▶ Telefon: +49 8654 4803 808
- ▶ Skype: DNAplus\_Zentrum\_f\_Humangenetik

Wir senden Ihnen gerne Informationen zu.



**Umfang  
der Analyse**

## Details zum Umfang der Analyse

Die moderne Routinediagnostik für Thrombose stützt sich wesentlich auf den molekulargenetischen Nachweis der Faktor-V-Leiden Mutation im F5 Gen und in manchen Fällen auch von häufigen Mutationen im Faktor 2 Gen, welche für einen Großteil der Fälle verantwortlich sind.

## Getestete Gene und Diagnose

### Getestetes Gen: Thrombose-Gen 1

- ▶ Ergebnis: heterozygot
- ▶ Genotyp: F-V-Leiden(A/G)
- ▶ Phenotyp: Disposition zur Thrombophilie - OR 8

Rosendaal FR, Koster T, Vanderroucke, JP, and others. High risk of thrombosis in patients homozygous for factor V Leiden (activated protein C resistance). Blood 1995

### Getestetes Gen: Thrombose-Gen 2

- ▶ Ergebnis: Wildtyp
- ▶ Genotyp:
- ▶ Phenotyp: Wildtyp

Hillarp A, Zöller B, Svensson PJ, Dahlbäck B. The 20210 A allele of the prothrombin gene is a common risk factor among Swedish outpatients with verified deep venous thrombosis. Thromb Haemost. 1997 Sep

## Diagnose und Handlungsempfehlungen

Anhand dieser Ergebnisse liegt ein heterozygoten Risikoallel in einem der getesteten Gene vor, welches durch einen autosomal co-dominanten Erbgang das Krankheitsrisiko erheblich erhöht. Für die Beratung lag kein Befund vor. Die Krankheit wurde im Vorfeld noch nicht diagnostiziert.

Hier sehen Sie die Maßnahmen, die wir anhand des Analyseergebnisses zusammengestellt haben. Sie können diese Maßnahmen natürlich nach Ihrem Ermessen an besondere Umstände anpassen.

**Folgendes wurde dem Patienten basierend auf seinem genetischen Profil empfohlen:**

**Vorsorge ist für Sie nun sehr wichtig, damit Sie auch weiterhin gesund bleiben. Der Gendefekt, den Sie tragen, verursacht selbst keine Beschwerden.**

Zu Komplikationen kommt es erst, wenn sich ein Blutgerinnsel in den Blutgefäßen bildet und anschließend die Blutzufuhr zu bestimmten Teilen des Körpers behindert. Ihre Vorsorgemaßnahmen konzentrieren sich darauf, dies zu verhindern. Sie haben ein erheblich erhöhtes Risiko, eine Thrombose zu bekommen [Literaturverweis: 1] und weitere Faktoren erhöhen das Risiko zusätzlich.

Deswegen ist es für Betroffene ratsam, folgende Vorsorgemaßnahmen zu beachten [6,9]:

1. Bei langen Flugreisen bilden sich manchmal Blutgerinnsel in den Beinen, wobei man vom "Touristenklasse-Syndrom" spricht. Um dem vorzubeugen, lassen Sie sich für lange Flüge von Ihrem Arzt Heparinspritzen verschreiben. Stehen Sie im Flugzeug zwischendurch auf und bewegen Sie sich. Langes Sitzen in derselben Position sollte ebenfalls vermieden werden
2. Spezielle Kompressionsstrümpfe sind spezifisch zur Thrombosevorsorge entwickelt worden und verringern Ihr Risiko bei langen Flügen o.ä. weiter. Diese und andere Produkte zur Krankheitsvorsorge finden Sie auf unserer Webseite
3. Sportliche Aktivität ist natürlich jedem zu empfehlen. Bei Ihnen wird regelmäßige sportliche Aktivität Ihr Thromboserisiko zusätzlich senken
4. Eine gesunde Ernährung und der Verzicht auf Zigaretten verringern Ihr Thromboserisiko weiter

5. Für Frauen ist die Verhütungspille ungeeignet, weil sie das Krankheitsrisiko um etwa das Dreißigfache erhöht [4]. Werden Betroffene jedoch mit blutverdünnenden Medikamenten behandelt, kann diese Form der Verhütung weiter verwendet werden
6. Nehmen Sie immer ausreichend Flüssigkeit zu sich
7. Dies sind besondere Risikosituationen, in welchen auf Vorsorgemaßnahmen besonders geachtet werden sollte:
  - ▶ Bettlägerigkeit und Inaktivität wie z.B. durch einen Gipsverband. In diesem Fall sind Heparinspritzen zu empfehlen
  - ▶ Nach Operationen (insbesondere nach Eingriffen im Unterleib, Hüft- oder Kniegelenksoperationen)
  - ▶ Übergewichtigkeit
  - ▶ Bei Frauen können während der Schwangerschaft die genannten Symptome gehäuft auftreten. Ein erhöhtes Thromboserisiko ist allerdings kein Hindernis, eine Schwangerschaft anzustreben - es bedarf jedoch einer genaueren ärztlichen Überwachung und eventuell blutverdünnender Medikamente (Heparin). Beim Stillen gelangt Heparin übrigens nicht in die Muttermilch
  - ▶ Krebserkrankungen oder Erkrankungen, die mit einem Flüssigkeitsverlust einher gehen (z.B. Durchfall)
  - ▶ Krampfadern in den Beinen
  - ▶ Herzleiden wie Herzinsuffizienz oder nach einem Herzinfarkt
8. Bestimmte Medikamente können ebenfalls Komplikationen auslösen. Besprechen Sie Medikamente, die Sie einnehmen, in Bezug auf Ihr genetisches Risiko mit Ihrem Arzt. Folgende Medikamente können allgemein für Betroffene ungeeignet sein [8]:
  - ▶ Cyproderm - Hormonpräparat, Hautpille
  - ▶ Tamoxifen - Arzneistoff zur Therapie von Brustkrebs
  - ▶ Gardasil - Impfstoff für den HPV Virus
  - ▶ Blutdruckmedikamente wie z.B. Cordanum, Lorzaar
  - ▶ Jasmin - Verhütungspille
  - ▶ Diane - Verhütungspille
  - ▶ Nuva Ring - Hormonring zur Verhütung
  - ▶ Talidomit - Beruhigungsmittel
  - ▶ Erythropeitin - Medikament zur Therapie von Blutarmut, aber auch Dopingmittel
  - ▶ Kortisonpräparate wie z.B. Betnesol, Budesonid, Prednisolon
  - ▶ Wechseljahrpräparate wie z.B. Estradiol, Raloxifen

# Hilfreiche Ärztliche Leitlinien zur Behandlung von Thrombose

Zu Ihrer Information haben wir Ihnen auch eine Liste gängiger Leitlinien zum Umgang mit der Krankheit zusammengestellt.

▶ **Management of venous Thromboembolism**

<http://www.annals.org/cgi/content/full/146/3/204>

▶ **Hausärztliche Leitlinie – venöse Thromboembolie**

<http://www.leitlinien.de/leitlinienanbieter/deutsch/pdf/hessenvenenthrombose>

▶ **MedicoConsult – Thrombose**

<http://www.medicoconsult.de/wiki/Thrombose>



## Literaturverweis

- ▶ GTB – Österreichisches Gentechnikbuch als Leitlinie zur Durchführung genetischer Analysen
- ▶ GenDG – Deutscher Entwurf des Gendiagnostikgesetzes
- ▶ ÖGTG – Österreichisches Gentechnik Gesetz
- ▶ GfH-LML – Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, Leitlinien zur Molekulargenetischen Labordiagnostik
- ▶ GfH-GB – Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, Leitlinien zur genetischen Beratung
- ▶ ÄrzteG – Österreichisches Ärztegesetz
- ▶ [1] Bertina, R. M.; Koeleman, B. P. C.; Koster, T.; Rosendaal, F. R.; Dirven, R. J.; de Ronde, H.; van der Velden, P. A.; Reitsma, P. H. : Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. Nature 369: 64-67, 1994. PubMed ID : 8164741
- ▶ [2] J.-M.Hahn, Innere Medizin, 5.Auflage, S.321-323
- ▶ [3] Ridker, P. M.; Miletich, J. P.; Stampfer, M. J.; Goldhaber, S. Z.; Lindpaintner, K.; Hennekens, C. H. : Factor V Leiden and risks of recurrent idiopathic venous thromboembolism. Circulation 92: 2800-2802, 1995. PubMed ID : 7586244
- ▶ [4] A.Encke, H.K. Bredding, Die venöse Thrombose- Prophylaxe und Therapie, 2000, S.45-49, S.150-158
- ▶ [5] Rosendaal FR, Koster T, Vanderroucke, JP, and others. High risk of thrombosis in patients homozygous for factor V Leiden (activated protein C resistance). Blood 1995; 85: 1504-8.
- ▶ [6] Internist MR Dr.Karl F.Maier, Thrombosen und Venenerkrankungen, 2003, S.37-82
- ▶ [7] Bettina Kemkes-Matthes/Oehler, Blutgerinnung und Thrombose, 3.Auflage, 2001, S.69-132
- ▶ [8] Lüllmann, Pharmakologie und Toxologie, 16. Auflage, S.178-199, 362-404
- ▶ [9] MSD Manual, Handbuch Gesundheit, 2.Auflage

- ▶ [10] Lancet. 1995 Dec 16;346(8990):1593-6. Enhancement by factor V Leiden mutation of risk of deep-vein thrombosis associated with oral contraceptives containing a third-generation progestagen. Bloemenkamp KW, Rosendaal FR, Helmerhorst FM, Büller HR, Vandenbroucke JP.
- ▶ [11] Majerus, P. W. : Bad blood by mutation. Nature 369: 14-15, 1994. PubMed ID : 8164730
- ▶ [12] Juul, K.; Tybjaerg-Hansen, A.; Schnohr, P.; Nordestgaard, B. G. : Factor V Leiden and the risk for venous thromboembolism in the adult Danish population. Ann. Intern. Med. 140: 330-337, 2004. PubMed ID : 14996674
- ▶ [13] Braun, A.; Muller, B.; Rosche, A. A. : Population study of the G1691A mutation (R506Q, FV Leiden) in the human factor V gene that is associated with resistance to activated protein C. Hum. Genet. 97: 263-264, 1996. PubMed ID : 8566967

## Technische Details zur Analyse

### Adresse

In Online-Version verschlüsselt,

### Geburtsdatum

### Körpergröße in cm

182

### Ethnische Zugehörigkeit

Mittel Europa

### DNA+ Bestellnummer

2310

### Grund der Analyse

Genanalyse zu Vorsorgezwecken

### Klinische Fragestellung

Liegt eine genetische Disposition zur Thrombose vor?

### Vorbefunde

Kein Befund vorhanden

### Stammbaumanalyse

Es sind Verwandte ersten Grades betroffen

### Analysemethode

Realtime PCR Analyse der relevanten SNPs

### Analyseumfang

F-V-Leiden, G20210A

### Detektionsrate

~99%

### Identifizierte Polymorphismen

F-V-Leiden(A/G),

### Klinische Bedeutung

Das Krankheitsrisiko ist erheblich erhöht

### Durchführendes Labor

Fürst Medisinsk Laboratorium  
Søren Bulls vei 25  
1051 Oslo, Norway  
Amir Moghaddam, D.Phil

### Verantwortliches Unternehmen

DNA Plus - Zentrum für Humangenetik UG  
(haftungsbeschränkt)  
Gewerbegasse 6  
83395 Freilassing  
+49 8654 4803 808  
www.DNAplus.de