



Klinikum der Universität München, Dr. von Haunersches Kinderspital,
Pädiatrische Hämostaseologie, Lindwurmstr. 4, 80337 München

**Pädiatrische Hämostaseologie
München**

Leitung: OÄ PD Dr. K. Kurnik
karin.kurnik@med.uni-muenchen.de

Dr. C. Bidlingmaier
christoph.bidlingmaier@med.uni-muenchen.de
Dr. M. Olivieri
martin.olivieri@med.uni-muenchen.de
Schwester Susan Jenkins
susan.jenkins@med.uni-muenchen.de

Telefon +49 (0)89 5160 – 2853 / - 2811
Telefax +49 (0)89 5160 – 4453

www.klinikum.uni-muenchen.de
www.kinderspital.de
www.kinder-gerinnung.de

Hinweise zur Thrombophiliediagnostik im Kindesalter

Die Indikation zur Thrombophiliediagnostik ist im Kindesalter eng zu stellen. Grund hierfür ist u.a. das Gendiagnostikgesetz, das eine relevante Konsequenz für das getestete Kind fordert. Bei Kindern, die selbst von einer Thrombose betroffen sind/waren, ist es Konsens, eine komplette Diagnostik zu machen. Im Rahmen von Familienuntersuchungen empfehlen wir ein Screening im Kindesalter nur, wenn ein erstgradiger Verwandter als Kind oder im jungen Erwachsenenalter eine Thromboembolie erlitten hat und beim ihm eine erhöhte Thromboseneigung laborchemisch diagnostiziert wurde. Hier stehen wir den behandelnden Kollegen vor Ort gerne zur Mitbeurteilung der Indikation zur Verfügung. Es ist uns bewusst, dass es immer Ausnahmen von diesen strikten Empfehlungen geben kann und muss.

Bei Mädchen um die Pubertät und vor der Pille, die aus einer Familie mit Thrombosen kommen, sehen wir die Indikation zur Testung großzügiger.

Ist bei einem klinisch nicht betroffenen Säugling die Testung indiziert (z.B. Bruder hatte Thrombose und Thrombophilie), dann empfehlen wir die Diagnostik ab dem Alter von (6 –) 12 Monaten.

Bei Familien mit bekanntem Antithrombin-, Protein C- oder Protein S-Mangel sollte die Testung immer und frühzeitig erfolgen, ggfs. noch in der Neonatalperiode.

Grundsätzlich kann die Thrombophiliediagnostik vor Ort abgenommen werden und von Ihrem Labor durchgeführt werden. Es ist nicht nötig, dass das Kind zur primären Diagnostik zu uns kommt. Bei unsicheren Befunden kann das Kind ggfs. zur Kontrolle zu uns geschickt werden. Z.B. kann bei auffälligem Protein S Spiegel eine Kontrolle sinnvoll sein, da der Wert transportanfällig ist und manchmal falsch-niedrig gemessen wird. Gerne beraten wir Sie und im Rahmen einer Vorstellung bei uns auch Ihre Patienten nach Vorliegen der Laborwerte.

Aktuell gehört zu dem von uns durchgeführten Thrombophiliescreening:

„Gerinnung“: Antithrombin, Fibrinogen, Protein C, Protein S, Faktor VIII (jeweils Citrat)

Genetik: Mutation im Faktor V Leiden Gen (G1691A), Prothrombin Mutation (FII-Mutation / G20210A) (EDTA-Blut / an Einverständniserklärung der Eltern nach Gendiagnostikgesetz denken).
Ggfs. EBM Ausnahmeziffer beachten.

Fettstoffwechsel: Lipoprotein(a) (Serum)

Stoffwechsel: Ggfs. Homocystein (EDTA)