

## EINFACH

### 1. **Bestellung / Kauf**

online: [www.genovia-shop.de](http://www.genovia-shop.de)  
per Mail: [info@genovia-shop.de](mailto:info@genovia-shop.de)  
per Telefon: **034203 4474190**  
per Fax: **034203 4474181**

Nach erfolgtem Zahlungseingang erhalten Sie Ihr Testkit mit sterilen Abstrichtupfern sowie einer Anleitung zur Probenentnahme, die Vertragsunterlagen inklusive Einverständniserklärung zur DNA-Analyse, einem Sicherheitssiegel und einem Rücksendekarton.

### 2. **Probenentnahme**

Einfache und unkomplizierte Probenentnahme bei Ihnen zu Hause. Wir benötigen lediglich **2 Mundschleimhautabstriche** pro Testperson. Nach Ausfüllen der Vertragsunterlagen und der Einwilligung zur genetischen Analyse senden Sie uns die Proben mit den Unterlagen im versiegelten Rücksendekarton zu (anfallende Portokosten nicht inklusive).

### 3. **Analyse & Auswertung im Labor**

Die Analyse der mit Thrombophilie assoziierten Sequenzveränderungen erfolgt in unserem eigenen modernen Genetik-Labor durch unser kompetentes und qualifiziertes Personal nach höchsten Analysestandards.

### 4. **Ergebnismitteilung**

Die Analyse ist spätestens nach 10 Werktagen (ab vollständigem Proben- und Dokumenteneingang) abgeschlossen. Sie erhalten einen Ergebnisbericht mit detaillierten Erläuterungen per Post und können das Ergebnis ggf. online abrufen.

## VORTEILE

- **Gratisversand** des Testkits zu Ihnen innerhalb Deutschlands (enthält die Vertragsunterlagen sowie Anleitung und sterile Abstrichtupfer zur Probenentnahme)
- **Analysekosten** inklusive
- getestet werden **5 Sequenzvarianten**, die mit Thrombophilie assoziiert sind
- **schmerzfreier** Mundschleimhautabstrich (auch für Kleinkinder und empfindliche Menschen bestens geeignet)
- Analyse-Status und Ergebnis **online abrufbar**
- **kostenfreie Nachbeprobung** bei Nichtauswertbarkeit (einmalig)
- Probenbearbeitung & Gutachtenerstellung im **4-Augen-Prinzip**
- die **Ergebnissicherheit** mit der verwendeten Methode liegt bei **99,999 %**
- **kostenfreie Zustellung** des schriftlichen **Ergebnisberichts** per Post
- Ergebnisbericht enthält **detaillierte Aufstellung der getesteten Genvarianten** der Testperson mit **ausführlichen Erklärungen**

Wir nehmen uns gerne Zeit für Sie:

### Genovia GmbH

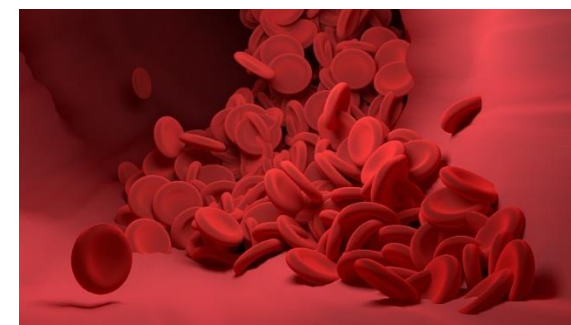
Kaufmannring 19  
04442 Zwenkau

Telefon: +49 34203 4474 190  
Telefax: +49 34203 4474 181  
E-Mail: [info@genovia-shop.de](mailto:info@genovia-shop.de)  
Web: [www.genovia-shop.de](http://www.genovia-shop.de)



# Thrombophilie-Test

Der *Genovia Thrombophilietest* klärt die Frage nach genetischen Risikofaktoren für venöse Thrombosen



# GENOVIA

## WISSENSCHAFT

**Thrombophilie** bezeichnet in der Medizin die angeborene bzw. erworbene Neigung zur Bildung von Blutgerinnseln (Thrombosen) in Blutgefäßen. Zu den wichtigsten angeborenen Gerinnungsstörungen zählen:

- **FV-Mutationen**
- **FII-Mutationen (Prothrombin)**
- Antithrombin-Mangel
- Protein-C-Mangel
- Protein-S-Mangel

Die **Faktor-V-Leiden-Mutation** (rs6025) resultiert in einer sogenannten **APC-Resistenz**, welche die häufigste genetisch bedingte Thrombophilie in Europa darstellt. In Deutschland tragen etwa 7 % der Bevölkerung diese Mutation heterozygot (1 Allel betroffen), bei der das **Thromboserisiko** um das **5- bis 10-fache** steigt. Homozygote Träger (beide Allele betroffen) sind hingegen sehr selten (0,2% der Bevölkerung). Hier steigt das Risiko allerdings um das 50- bis 100-fache an.

Eine weitere Mutation im **F5-Gen** (rs1800595) führt ebenfalls zur APC-Resistenz. Etwa 10 % der Bevölkerung tragen diese Mutation heterozygot. In Kombination mit einer heterozygoten FV-Leiden-Mutation kann das Thromboserisiko bis zu **16-fach** erhöht sein.

Eine APC-Resistenz verläuft bis zum Auftreten einer Thrombose ohne Symptome. Eine Thrombose in den tiefen Beinvenen äußert sich durch ein schmerzhaft geschwollenes Bein, welches zudem auffallend warm und dunkelrot bis lila gefärbt ist. Die größte Gefahr besteht darin, dass das Blutgerinnsel im Blutstrom transportiert wird, über das Herz in die Lunge gelangt und dort eine Lungenembolie auslöst. Zudem erleiden Frauen mit einer APC-Resistenz statistisch betrachtet häufiger Fehlgeburten.

## WISSENSCHAFT

Die zweithäufigste genetische Variante, die zur angeborenen Thrombophilie führt, ist eine Mutation im **F2-Gen** (rs1799963). Dieses codiert für **Prothrombin** (FII), die Vorstufe von Thrombin, welches Fibrinogen zu Fibrin umsetzt. Aufgrund der Mutation kommt es zu einer erhöhten Prothrombin-konzentration im Plasma und somit zu einer sogenannten Hyperkoagulabilität (zu hohe Gerinnung). Etwa 5 % der westlichen Bevölkerung sind heterozygote Träger dieser Mutation, bei der das Thromboserisiko um das **2- bis 3-fache erhöht** ist.

Eine Mutation des Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1-Proteins (**PAI-1**) ist ebenfalls mit Thrombophilie aber auch einem erhöhten Risiko für Herzerkrankungen assoziiert. PAI-1 verhindert die Spaltung von Plasminogen in aktives Plasmin, das bei Verletzungen Fibrinnetzwerke abbaut. Durch die vorliegende homozygote Mutation besteht in Kombination mit anderen genetischen Sequenz-veränderungen somit ein erhöhtes Thromboserisiko.

Auch eine Hyperhomocysteinämie, die durch Mutationen im **MTHFR-Gen** verursacht wird, ist mit einem erhöhten Thromboserisiko assoziiert.

Neben den angeborenen Gendefekten bzw. Mangelzuständen gibt es noch weitere Risikofaktoren:

- Einnahme der Antibabypille
- Rauchen
- Übergewicht
- Schwangerschaft
- eingeschränkte Bewegung (z.B. nach OP's, bei längerer Krankheit, auf langen Reisen, etc.)

Diese sollten von Betroffenen mit genetischer Veranlagung möglichst gering gehalten bzw. durch entsprechende Prophylaxe vorgebeugt werden.

## BESTELLEN

**Genovia Thrombophilietest** im diskreten Briefumschlag inklusive aller erforderlichen Unterlagen zur Durchführung sowie Materialien für die Probennahme **bestellen:**

online: [www.genovia-shop.de](http://www.genovia-shop.de)  
per Telefon: **034203 4474190**

Oder gleich hier **ausfüllen** und uns diesen Abschnitt **zukommen lassen:**

per Mail: [info@genovia-shop.de](mailto:info@genovia-shop.de)  
per Fax: **034203 4474181**

### Varianten:

- Thrombophilietest** (FII, FV, PAI-1) **156,- €**
- Thrombophilietest & MTHFR-Test** **206,- €**

### Zahlungsmöglichkeiten:

**Banküberweisung, PayPal** (bei Online-Bestellung)

### Ihre Kontaktdaten:

**Name:** \_\_\_\_\_

**Anschrift:** \_\_\_\_\_

**Telefon:** \_\_\_\_\_

**E-Mail:** \_\_\_\_\_