

Factor V Leiden mutatie in bloed

Beschrijving van de test

Naam:	Factor V Leiden mutatie in bloed
Synoniemen:	factor V Leiden, factor V mutatie
Intern codenummer:	5522
Frequentie:	2-wekelijks
Uitvoerend labo:	Campus Rumbeke
Antwoordtijd (TAT):	21 dagen
Accreditatie:	AZ Delta is geaccrediteerd door BELAC onder certificaatnummer 382-MED.
Verantwoordelijk bioloog:	Barbara Depreter

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	staal voor moleculair onderzoek
Toegelaten materiaal:	citraatbuis stolling, EDTA-buis
Commentaar:	Moleculaire testen kunnen op verschillende materialen uitgevoerd worden. Zie afnameprocedure.
Volume:	min 300 µl
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Aandachtspunten:	Na afname doorsturen naar het labo op kamertemperatuur.
Conditionering & verzending:	NVT
Bijaanvraag/stabiliteit:	96

Analyse

Analysemethode:	CMD-PCR Rumbeke
Domein:	Moleculaire Hematologie
Bijkomende informatie:	Terugbetaling door ZIV zoals bepaald in Art. 33bis 'Moleculaire biologische testen op menselijk genetisch materiaal bij verworven aandoeningen':

587016-587020 Opsporen van een mutant factor V, type Leiden, met een moleculair biologische techniek (maximum 1) (diagnoseregul 2).

Diagnoseregul 2: De verstrekking mag worden aangerekend aan de ZIV enkel indien het opzoeken van geactiveerde proteïne C resistentie positief is met de specifieke gemodificeerde APC-R test.

Indien aan bovenstaande diagnoseregul niet voldaan is zal de analyse geantwoord worden met: 'Niet uitgevoerd: RIZIV regul'.

Proteïne C moet om te kunnen werken eerst worden geactiveerd tot Actief Proteïne C (APC). Het geactiveerde Proteïne C bindt met twee stollingsfactoren, Factor V en Factor VIII, en maakt deze inactief door ze te splitsen. Doordat deze stollingsfactoren inactief worden, kunnen ze weer minder meewerken aan de stolling die dus geremd wordt. APC-resistentie wil zeggen dat Factor V weerstandig is aan het remmend effect van het geactiveerde Proteïne C. De remming langs het proteïne C/S systeem kan dus minder goed werken. In de meerderheid van de gevallen (95%) wordt dit verklaard door een mutatie van Factor V zodat deze wel gewoon werkt in de bloedstolling maar niet gevoelig is aan de remming door proteïne C. Deze mutatie werd in Leiden ontdekt waardoor de naam Factor V Leiden is gekomen. Er bestaat ook een andere mutatie die de naam Factor V Cambridge draagt en die hetzelfde effect heeft, maar deze is veel zeldzamer.

De Factor V Leiden mutatie is een puntmutatie op nucleotideplaats 1691 (G1691A, exon 10) van het gen en geeft aanleiding tot een aminozuur verandering (R506Q) waardoor het eiwit niet langer door APC kan verknijpt worden.

Factor V Leiden komt relatief veel voor in de bevolking (2% tot 8%) en het is op het moment de meest voorkomende erfelijke trombofiliefactor. De afwijking komt dus veel meer voor dan Antitrombine III deficiëntie en Proteïne C of S deficiëntie maar het effect is minder uitgesproken. Het geeft een verhoging van de kans op het ontstaan van trombo-embolieën (diepe veneuze trombose en longembolen). Het risico is 5 tot 10 maal hoger bij heterozygote dragers en 50 tot 100 maal hoger bij homozygote dragers.

De mutatie is autosomaal dominant wat wil zeggen dat 50% van de kinderen van een drager kans hebben eveneens deze afwijking te hebben.

BELANGRIJK!

De Factor V mutatie analyse zal enkel uitgevoerd worden indien APC-resistentie positief is.
Indien nog niet gekend, neem dan ook 1 extra citraatbuis af voor APC-resistentie: verwerking zie analysefiche 'aPC-resistentie in bloed'.

Tarificatie

Nomenclatuur: 587016 - 587020 B 1800 Opsporen van een mutant factor V, type Leiden, met een moleculair biologische techniek #(Maximum 1) (Diagnosereg^{el} [2](#))
Bron: RIZIV website op 26/05/2026

Laatst gewijzigd op

24-02-2026

Barbara Depreter