

Gerinnungsstörungen & hämatologische Erkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett oder wie angegeben)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
--------------	---	----------------	-------------------------	---------

Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

ADAMTS13-Mangel ⁺	<i>ADAMTS13</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Antithrombin III-Mangel	<i>SERPINC1</i> (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Faktor II-Mangel ⁺	<i>F2</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor V-Mangel ⁺	<i>F5</i> (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Faktor VII-Mangel ⁺	<i>F7</i> (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Hämophilie A, Faktor VIII-Mangel ⁺	<i>F8</i> (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	PCR (Inversion Intron 1 und Intron 22) NGS MLPA
Hämophilie B, Faktor IX-Mangel ⁺	<i>F9</i> (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Faktor X-Mangel ⁺	<i>F10</i> (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Faktor XI-Mangel ⁺	<i>F11</i> (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Faktor XII-Mangel ⁺	<i>F12</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor XIII-Mangel ⁺	<i>F13A1, F13B</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Fibrinogen-Mangel ⁺	<i>FGA, FGB, FGG</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Hereditäres Angioödem Typ 1 & 2 (C1-Esterase-Inhibitor-Mangel) ⁺	<i>SERPING1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Hereditäres Angioödem Typ 3 ⁺	<i>F12</i> (Exon 9)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett oder wie angegeben)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
(Prä)Kallikrein-Mangel ⁺	<i>KLKB1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
(Hochmolekularer) Kininogen-Mangel (HMWK) ⁺	<i>KNG1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Morbus Osler ⁺	<i>ACVRL1 (+MLPA), ENG (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Morbus Osler-Panel	<i>ACVRL1 (+MLPA), BMPR2, ENG (+MLPA), EPHB4, GDF2, GLMN, RASA1, SMAD4, TEK</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Plasminogen-Mangel ⁺	<i>PLG</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Protein C-Mangel	<i>PROC (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Protein S-Mangel	<i>PROS1 (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Von Willebrand-Syndrom	<i>VWF (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA

SNP-Diagnostik

Antithrombin III Cambridge II A384S (rs121909548)	<i>SERPINC1</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
Prothrombin G20210A (rs1799963)	<i>F2</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
Faktor V Leiden R506Q (rs6025)	<i>F5</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
Faktor XII C46T (rs1801020)	<i>F12</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
MTHFR C677T (rs1801133) und A12298C (rs1801131)	<i>MTHFR</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
Thrombophilie-SNP-Panel	<i>AT3 A384S, F2 G20210A, F5 R506Q, , F12 C46T, FSAP G534E, PAI 4G/5G</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
Hämochromatose-SNP-Panel	<i>HFE H63D, HFE S65C, HFE C282Y</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett oder wie angegeben)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Thrombozytopenien/ -pathien				
Bernard Soulier-Syndrom *	<i>GP1BA, GP1BB, GP9</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Isolierte Thrombozytopathie	<i>ACTN1, ANO6, EPHB2, FLI1, GF11B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, ITGA2B, ITGB3, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PEAR1, PLAU, PRKACG, PTGS1, RASGRP2, RUNX1, SLFN14, TBXA2R, TPM4, VWF</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Isolierte Thrombozytopenie	<i>ACTB, ADAMTS13, ANKRD26, CD36, CYCS, ETV6, FLI1, FYB1, GALE, GATA1, GNE, HOXA11, IKZF5, MECOM, MPIG6B, MPL, NBEAL2, PRKACG, PTPRJ, RAP1B, RUNX1, SRC, THPO, VWF, WAS</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Syndromale/komplexe Thrombozytopenie und Differentialdiagnosen/Thrombozytopathie	<i>ABCG5, ABCG8, ACD, ACTB, ACTN1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CD36, CD63, CDC42, CTC1, CYCS, DCLRE1B, DIAPH1, DKC1, DTNBP1, EPHB2, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GBA, GF11B, GNE, GP1BA, GP1BB, GP5, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, LIG4, LYST, MASTL, MECOM, MLPH, MPIG6B, MPL, MYH9, MYO5A, NBEA, NBEAL2, NHP2, NOP10, ORAI1, P2RY12, PARN, PEAR1, PLA2G4A, PLAU, PRF1, PRKACG, PTGS1, PTPN11, PTPRJ, RAB27A, RAP1B, RASGRP2, RBM8A, RRAS2, RTEL1, RUNX1, SLFN14, SNAPIN, SRC, STAT3, STIM1, STX11, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, TERT, THPO, TINF2, TPM4, TRPM7, TUBA8, TUBB1, TYMS, UNC13D, VPS33B, VWF, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Morbus Glanzmann / Thrombasthenia Glanzmann *	<i>ITGA2B, ITGB3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
MYH9-assoziierte Syndrome (May-Hegglin-Anomalie (MHA), Sebastian-Syndrom (SBS), Epstein-Syndrom (EPS), Fechtner-Syndrom (FTNS)) *	<i>MYH9</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett oder wie angegeben)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hämatologische Erkrankungen				
Neutropenie	AP3B1, CD40LG, CLPB, CSF3R, CXCR4, DNAJC21, DNASE2, EFL1, ELANE, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, G6PC3, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, HAX1, IGHM, IRAK4, JAGN1, PGM3, SBDS, SLC37A4, SRP54, TAZ, VPS13B, WAS	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Erweitertes Neutropenie-Panel	ABCD4, AGA, CASP10, CD40, CD40LG, CIITA, COG4, ETV6, FAS, FASLG, FBXL4, FDX2, FMO3, FNIP1, GIMAP5, GSS, HTRA2, IREB2, LAMTOR2, LIG1, LMBRD1, LRBA, MECOM, MMAA, MMAB, MMACHC, MSN, PACS2, PCCA, PCCB, PNP, PRDX1, RAC2, RFX5, RFXANK, RFXAP, RPL11, RPS17, RPS19, SAMD9, SAMD9L, SMARCAL1, SMARCD2, SLC46A1, SOCS1, SPI1, STX11, TCN2, TDP2, TFR2, TFRC, TLR8, USB1, VPS33A, WDR1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Hyper-IgE-Syndrom (HIES)	CARD11, DOCK8, DSG1, FLG, IL6R, IL6ST, PGM3, RAG1, RAG2, SPINK5, STAT3, TYK2, ZNF341	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Sphärozytose	ANK1, EPB41, EPB42, RHAG, SLC4A1, SPTA1, SPTB, UGT1A1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Sphärozytose und DDs (hämolytische Anämie)	ABCG5, ABCG8, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, CD59, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HK1, HMOX1, KCNN4, NT5C3A, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TPI1, UGT1A1, XK	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Thrombophilie	ADAMTS13, F2, F5, F8, F9, FGA, FGB, FGG, HABP2, HRG, MTHFR, PROC, PROCR, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, TFPI, THBD	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS

Hinweis: Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein. Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.