

## Gerinnungsstörungen & hämatologische Erkrankungen

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

### Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

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

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

### SNP-Diagnostik

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

| Untersuchung                                                                                                                      | Gen/Exon<br>(CDS komplett oder wie angegeben)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Menge/Material | Häufigkeit<br>Testdauer   | Methode |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|---------------------------|---------|
| <b>Thrombozytopenien/ -pathien</b>                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                |                           |         |
| Bernard Soulier-Syndrom *                                                                                                         | GP1BA, GP1BB, GP9                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS     |
| Isolierte Thrombozytopathie                                                                                                       | ACTN1, ANO6, EPHB2, FLI1, GFI1B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, ITGA2B, ITGB3, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PEAR1, PLAUI, PRKACG, PTGS1, RASGRP2, RUNX1, SLFN14, TBXA2R, TPM4, VWF                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS     |
| Isolierte Thrombozytopenie                                                                                                        | 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                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS     |
| Syndromale/komplexe Thrombozytopenie und Differentialdiagnosen/Thrombozytopathie                                                  | 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, GFI1B, 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, PLAUI, 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 | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS     |
| Morbus Glanzmann / Thrombasthenia Glanzmann *                                                                                     | ITGA2B, ITGB3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS     |
| MYH9-assoziierte Syndrome (May-Hegglin-Anomalie (MHA), Sebastian-Syndrom (SBS), Epstein-Syndrom (EPS), Fechtner-Syndrom (FTNS)) * | MYH9                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS     |

| Untersuchung                                    | Gen/Exon<br>(CDS komplett oder wie angegeben)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Menge/Material | Häufigkeit<br>Testdauer   | Methode     |
|-------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|---------------------------|-------------|
| <b>Hämatologische Erkrankungen</b>              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                |                           |             |
| Neutropenie                                     | AP3B1, CD40LG, CLPB, CSF3R, CXCR4, DNAJC21, DNASE2, EFL1, ELANE, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, GINS1, HAX1, IGHM, IRAK4, JAGN1, PGM3, SBDS, SLC37A4, SRP54, TAZ, VPS13B, WAS                                                                                                                                                             | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>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, SMARCA1, SMARCD2, SLC46A1, SOCS1, SPI1, STX11, TCN2, TDP2, TFR2, TFRC, TLR8, USB1, VPS33A, WDR1 | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS         |
| Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie - HHT | (ACVRL1 (+MLPA), BMPR2, ENG (+MLPA), EPHB4, GDF2, GLMN, KRIT1, RASA1, SMAD4, TEK, VWF)                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS<br>MLPA |
| Hyper-IgE-Syndrom (HIES)                        | CARD11, DOCK8, DSG1, FLG, IL6R, IL6ST, PGM3, RAG1, RAG2, SPINK5, STAT3, TYK2, ZNF341                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>2-6 Wochen | NGS         |
| Sphärozytose                                    | ANK1, EPB41, EPB42, RHAG, SLC4A1, SPTA1, SPTB, UGT1A1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 5 ml EDTA-Blut | nach Bedarf<br>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<br>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<br>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.