

Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
ADAMTS13-Mangel ⁺	<i>ADAMTS13</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Antithrombin III-Mangel	<i>SERPINC1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Bernard Soulier-Syndrom (BSS) ⁺	<i>GP1BA</i> (CDS komplett) <i>GP1BB</i> (CDS komplett) <i>GP9</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor II-Mangel ⁺	<i>F2</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor V-Mangel ⁺	<i>F5</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor VII-Mangel ⁺	<i>F7</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Hämophilie A ⁺	<i>F8</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	PCR (Inversion Intron 1 und Intron 22) NGS MLPA
Hämophilie B ⁺	<i>F9</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Faktor X-Mangel ⁺	<i>F10</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor XI-Mangel ⁺	<i>F11</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS

Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Faktor XII-Mangel ⁺	<i>F12</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor XIII-Mangel ⁺	<i>F13A1</i> (CDS komplett) <i>F13B</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Fibrinogenämie ⁺	<i>FGA</i> (CDS komplett) <i>FGB</i> (CDS komplett) <i>FGG</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
(Prä)Kallikrein-Mangel ⁺	<i>KLKB1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
(Hochmolekularer) Kininogen-Mangel (HMWK) ⁺	<i>KNG1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Morbus Glanzmann ⁺	<i>ITGA2B</i> (CDS komplett) <i>ITGB3</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Morbus Osler ⁺	<i>ACVRL1</i> (CDS komplett) <i>ENG</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Plasminogen-Mangel ⁺	<i>PLG</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Protein C-Mangel	<i>PROC</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Protein S-Mangel	<i>PROS1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA

Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Von Willebrand-Syndrom	<i>VWF</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Wiskott-Aldrich-Syndrom ⁺	<i>WAS</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zu 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.