

Thrombozytopenie / Thrombozythopathie

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
<b>Bernard Soulier-Syndrom (BSS) <sup>+</sup></b>	<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
<b>Fam. Thrombozytenstörung mit Prädisposition zu AML <sup>+</sup></b>	<i>GATA1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
<b>Hermansky Pudlak - Syndrom <sup>+</sup></b>	<i>AP3B1</i> (CDS komplett) <i>BLOC1S3</i> (CDS komplett) <i>DTNBP1</i> (CDS komplett) <i>HPS1</i> (CDS komplett) <i>HPS3</i> (CDS komplett) <i>HPS4</i> (CDS komplett) <i>HPS5</i> (CDS komplett) <i>HPS6</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
<b>Morbus Glanzmann <sup>+</sup></b>	<i>ITGA2B</i> (CDS komplett) <i>ITGB3</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
<b>MYH9-assoziierte Syndrome (May-Hegglin-Anomalie (MHA), Sebastian-Syndrom (SBS), Epstein-Syndrom (EPS), Fechtner-Syndrom (FTNS)) <sup>+</sup></b>	<i>MYH9</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
<b>Storage Pool Disease - alpha <sup>+</sup></b>	<i>NBEAL2</i> (CDS komplett) <i>PLAU</i> (CDS komplett) <i>VPS33B</i> (CDS komplett) <i>VIPAS39</i> (CDS komplett) <i>P2RY12</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Thrombozytopenie / Thrombozythopathie

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Storage Pool Disease - delta <sup>+</sup>	<i>AP3B1</i> (CDS komplett) <i>BLOC1S3</i> (CDS komplett) <i>DTNBP1</i> (CDS komplett) <i>HPS1</i> (CDS komplett) <i>HPS3</i> (CDS komplett) <i>HPS4</i> (CDS komplett) <i>HPS5</i> (CDS komplett) <i>HPS6</i> (CDS komplett) <i>NBEA</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Storage Pool Disease - alphadelta <sup>+</sup>	<i>WAS</i> (CDS komplett) <i>GATA1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Thrombozytopenie – bei Vorliegen großer Thrombozyten <sup>+</sup>	<i>GATA1</i> (CDS komplett) <i>MYH9</i> (CDS komplett) <i>FLI1</i> (CDS komplett) <i>NBEAL2</i> (CDS komplett) <i>GP1BA</i> (CDS komplett) <i>GP1BB</i> (CDS komplett) <i>GP9</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Thrombozytopenie – bei Vorliegen normaler Thrombozyten <sup>+</sup>	<i>GATA1</i> (CDS komplett) <i>RUNX1</i> (CDS komplett) <i>RBM8A</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Thrombozytopenie – bei Vorliegen kleiner Thrombozyten <sup>+</sup> , Wiskott-Aldrich-Syndrom <sup>+</sup>	<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 beigefügt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.