

Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
<b>ADAMTS13-Mangel</b> <sup>+</sup>	<i>ADAMTS13</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
<b>Antithrombin III-Mangel</b>	<i>SERPINC1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
<b>Bernard Soulier-Syndrom (BSS)</b> <sup>+</sup>	<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>Faktor II-Mangel</b> <sup>+</sup>	<i>F2</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
<b>Faktor V-Mangel</b> <sup>+</sup>	<i>F5</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
<b>Faktor VII-Mangel</b> <sup>+</sup>	<i>F7</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
<b>Hämophilie A</b> <sup>+</sup>	<i>F8</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	PCR (Inversion Intron 1 und Intron 22) NGS MLPA
<b>Hämophilie B</b> <sup>+</sup>	<i>F9</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
<b>Faktor X-Mangel</b> <sup>+</sup>	<i>F10</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
<b>Faktor XI-Mangel</b> <sup>+</sup>	<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 <sup>+</sup>	<i>F12</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Faktor XIII-Mangel <sup>+</sup>	<i>F13A1</i> (CDS komplett) <i>F13B</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Fibrinogenämie <sup>+</sup>	<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
Hereditäres Angioödem Typ 1 & 2 <sup>+</sup>	<i>SERPING1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Hereditäres Angioödem Typ 3 <sup>+</sup>	<i>F12</i> (Exon 9)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
(Prä)Kallikrein-Mangel <sup>+</sup>	<i>KLKB1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
(Hochmolekularer) Kininogen-Mangel (HMWK) <sup>+</sup>	<i>KNG1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Morbus Glanzmann <sup>+</sup>	<i>ITGA2B</i> (CDS komplett) <i>ITGB3</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Morbus Osler <sup>+</sup>	<i>ACVRL1</i> (CDS komplett) <i>ENG</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Plasminogen-Mangel <sup>+</sup>	<i>PLG</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS

Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
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
Von Willebrand-Syndrom	<i>VWF</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS MLPA
Wiskott-Aldrich-Syndrom <sup>+</sup>	<i>WAS</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-6 Wochen	NGS
Antithrombin III Cambridge II A384S (rs121909548)	<i>SERPINC1</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
Prothrombin G19911A (rs3136516)	<i>F2</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 V H1299R (rs1800595)	<i>F5</i> (Exon 13 (partiell))	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Sanger
Faktor XII C46T (rs1801020)	<i>F12</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS

**Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen**

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Faktor XIII V34L (rs5985)	<i>F13</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
β-Fibrinogen G-455A (rs1800790)	<i>FGB</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Sanger
FSAP G534E (rs7080536)	<i>HABP2</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
MTHFR C677T (rs1801133)	<i>MTHFR</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
MTHFR A1298C (rs1801131)	<i>MTHFR</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
PAI-1 A-844G (rs2227631)	<i>SERPINE1</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS
PAI-1 4G/5G (rs587776796)	<i>SERPINE1</i>	5 ml EDTA-Blut	2x/Woche	Multiplex-PCR, MALDI-TOF-MS

**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.