



## Gerinnung/Hämatologie

### Beta-Thalassämie

OMIM #613985

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen:

*HBB*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

MLPA, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

### Faktor V Leiden (FVL) – F5

Thrombophilie (OMIM #188050)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

1 Variante: *F5* (c.1601G>A; R506Q, eigentlich p.R534Q, rs6025)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Global Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

### Hämophilie A – F8

OMIM #306700

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchtes Gen:

*F8*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Analyse der Inversion im Intron 22, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

### Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR)

OMIM #236250

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchtes Gen:

1 Variante: *MTHFR* (c.665C>T (traditionell: 677C>T oder C677T, auf Proteinebene p.A222V)

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

**Methode und Dauer der Analyse**

Global Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Prothrombin-Variante - F2**

Thrombophilie (OMIM #188050)

**Erbgang**

Autosomal dominant

**Untersuchtes Gen:**

1 Variante: F2 (c.\*97G>A, 20210G>A, rs1799963)

**Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

**Methode und Dauer der Analyse**

Global Screening-Array, 2 – 8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

**Protein-S-Mangel**

Hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-S-Mangel 5 (OMIM #612336)

Hereditäre Thrombophilie durch kongenitalen Protein-S-Mangel 6 (OMIM # 614514)

**Erbgang**

Autosomal dominant/rezessiv

**Untersuchtes Gen:**

*PROS1*

**Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

**Methode und Dauer der Analyse**

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Sphärozytose**

Sphärozytose Typ 1 (OMIM #182900)

Sphärozytose Typ 2 (OMIM #616649)

Sphärozytose Typ 3 (OMIM #270970)

Sphärozytose Typ 4 (OMIM #612653)

Sphärozytose Typ 5 (OMIM #612690)

**Erbgang**

Autosomal dominant/rezessiv

**Information**

[Kalfa et al., GeneReviews®, 2016](#)

**Untersuchte Gene:**

5 Gene: *ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB*

**Material**

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

**Methode und Dauer der Analyse**

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

**Thrombopathien****Erbgang**

Autosomal dominant/rezessiv

**Untersuchte Gene**

Thrombozytopenie:

18 Gene: *ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, DIAPH1, ETV6, GATA1, GP1BA, GP1BB, GP9, ITGA2B, ITGB3, MASTL, MPL, MYH9, RUNX1, SRC, TUBB1, WAS*



Untersuchte Gene

Thrombozytopathie:

*18 Gene: ANO6, CD36, GFI1B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PLAU, RASGRP2, TBXA2R, TBXAS1, VWF*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen,

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen