



Genetische Diagnostik auf dem Gebiet der Hämostaseologie

Ausgabe 130
Stand: 05/2013

Neben der biochemischen und funktionellen Analyse hämostatisch relevanter Faktoren (Quick, PTT etc.) hat die Molekulardiagnostik in den letzten Jahren einen wesentlichen Beitrag geleistet, die Ursachen hämorrhagischer und thrombophiler Diathesen aufzuklären. Durch den Nachweis der genetischen Veränderung ist eine bessere Risikoabschätzung für den Patienten, aber auch für dessen Nachkommen möglich, was therapeutische Implikationen hat. Neben den klassischen Mutationen (Faktor V-Leiden, Prothrombin) gibt es Mutationen weiterer Gerinnungsfaktoren (z. B. Faktor VIII, IX, XI, XII) oder funktionell assoziierter Proteine (z.B. MTHFR, Plasminogenaktivator-Inhibitor), welche Veränderungen in der Hämostase bedingen.

- Die molekulargenetische Diagnostik erfolgt dabei immer als **Stufendiagnostik**. Initial werden die häufig auftretenden Punktmutationen getestet. Auf weiterführende molekulargenetische Untersuchungen werden wir explizit im Befund hinweisen.
- Bei klinischer Indikation sind die molekulargenetischen Analysen zur Hämostase als **diagnostische** Untersuchungen eingeordnet und können von jedem/r Arzt/Ärztin nach Patientenaufklärung veranlasst werden. Eine humangenetische Beratung vor diesen Aufträgen ist **nicht erforderlich**. Die Kosten werden sowohl von den Gesetzlichen als auch Privaten Krankenkassen übernommen und sind nicht budgetrelevant (**Ausnahmekennziffer: 32010**).
- DNA-Proben aller molekulargenetischen Analysen (Ausnahme HLA-B27) werden asserviert, um bei nachfolgenden Untersuchungen erneute Blutentnahmen zu vermeiden. Bei konkreter Auftragserteilung auf der Einwilligungserklärung. (z.B. Faktor V Leiden Mutation) kann **nur diese** Mutation untersucht werden. Eine Anforderung „z.B. Genetische Abklärung erhöhter Thromboserate“ **erlaubt eine Stufendiagnostik** nach Rücksprache mit Ihnen ohne erneute Einwilligungserklärung.

Im Falle eines positiven Befundes sollten Sie laut Gendiagnostikgesetz eine genetische Beratung anbieten, wenn es über Befunddiskussion hinaus zusätzlichen Informationsbedarf beim Patienten gibt.

Hierfür steht Ihnen Frau Dr. Carola Altus

Praxis: **Dr. med. Carola Altus Fachärztin für Humangenetik**,
Förderstedter Str. 30,
39112 Magdeburg,
Telefon: 0391/6221222, Fax: 0391/6075049)

zur Verfügung.