LABOR Schenk/Ansorge

# Faktor VIII-Gen - Hämophilie A-Diagnostik im EDTA-Blut

## *Klinische Indikation*

Die Hämophilie A ist eine X-chromosomal vererbbare Koagulopathie die mit einer Inzidenz von 1:5000-10.000 pro männliche Neugeborene. Ursächlich sind Mutationen des Faktor 8-Gens für die verringerte Aktivität des entsprechenden Proteins verantwortlich (OMIM: 300841). Eine klinische Manifestation tritt in der Regel nur bei hemizygoten männlichen Mutationsträgern auf. Heterozygote Frauen hingegen sind auf Grund ihres zweiten gesunden X-Chromosoms im klinischen Alltag meist unauffällig und werden somit zu Konduktorinnen, die das defekte Faktor 8 Gen mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an die Nachkommen übertragen. Die klinische Ausprägung wird durch die Mutationen und damit durch die verbleibende Restaktivität des Faktors 8 definiert. Schwere Verläufe sind mehrheitlich durch Inversionen des Intron 22 (47%) verursacht, wohingegen bei leichter bzw. subklinischer Ausprägung in den meisten Fällen Punktmutationen bzw. kleinere Deletionen/Insertionen nachweisbar sind. Restaktivitäten von <1%, <5%, <20% sind maßgeblich für die klinische Manifestation als schwere, mittelschwere oder leichte Hämophilie. Eine Restaktivität zwischen 20 und 50% (meist heterozygote Träger) verursacht subklinische Veränderungen, die bei ausgeprägten Blutungen bzw. Polytrauma klinisch relevant sind.
In Abhängigkeit von der klinischen Ausprägung erfolgt die Analyse des Faktor 8 Gens als Stufendiagnostik bezüglich der Wahrscheinlichkeit der jeweiligen Mutationen (schwer: Deletion Intron 22; leicht: Punktmutationen).

## *Beurteilung*

Nachweis einer bekannten Mutation des Faktor 8 Gens, sowie der Inversion des Introns 22 und 1 des Faktor Gens.

## *Sonstiges*

| | |
|---|---|
| *Methode* | PCR |
| *Präanalytik* | **Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.** |
| *Aufbewahrung* | Raumtempertaur |
| *Volumen* | 2 ml |

Stand: 08.04.2022

nicht akkreditiertes Verfahre