Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Thalassämie, Alpha-, Beta- im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Thalassämien sind erbliche (monogene) Erkrankungen, bei denen das Hämoglobin nicht ausreichend gebildet bzw. verstärkt abgebaut wird. Entsprechend der betroffenen Gendefekte werden a- und b-Thalassämien unterschieden; die meisten Thalassämien werden autosomal rezessiv vererbt und treten vor allem im Mittelmeerraum auf. Die b-Thalassämie ist die häufigste Form der Thalassämie (OMIM GP Code: 603903; GG Code: 141900) und wird durch Mutationen des HBB Gens verursacht. Entsprechend der klinischen Manifestation werden die "Thalassämie minor" und "Thalassämie major" unterschieden. Bei der seltener auftretenden a-Thalassämie kommt es durch das komplette Fehlen, bzw. funktionell eingeschränkte a-Ketten, zu einem Überschuss anderer Globine (OMIM GP Code: 604131; GG Code: 141800). Typische klinische Leitsymptome bzw. laborchemische Auffälligkeiten sind u.a. hypochrome mikrozytäre Anämie und ein veränderte Hb-Elektrophorese.

Beurteilung

Nachweis von Mutationen im HBA1/2 und HBB-Gen

Sonstiges

Methode	PCR/MLPA
Synonyme	HBA1,HBA2,HBB
Präanalytik	**Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt. Die Bestimmung erfolgt nicht, wenn keine Einwilligungserklärung vorliegt!**
Volumen	2 ml

nicht akkreditiertes Verfahre

Stand: 21.04.2016