

Schwiesaustrasse 11 • 39124 Magdeburg • Telefon 0391 244680 • Fax 0391 24468110 E-Mail info@schenk-ansorge.de • www.schenk-ansorge.de

Genetische Diagnostik auf dem Gebiet der Hämostaseologie

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 die PatientInnen, aber auch für deren Nachkommen möglich, was therapeutische Implikationen hat.

- Die molekulargenetische Diagnostik hämostaseologischer Parameter erfolgt im Kontext mit der Stufendiagnostik der laborchemischen Untersuchungen.
- Im Rahmen der Primärdiagnostik bei erhöhter Thrombophilieneigung sollte die Prothrombin-Mutation (Faktor 2) und bei verminderter APC-Resistenz die "Faktor-V-Leiden"-Mutation analysiert werden. Auf weiterführende genetische Analysen (z.B. Abklärung hereditärer AT3-, Protein-S/C-Mangel, PAI1-Promotermutation, etc.) werden wir in der Auswertung der laborchemischen Untersuchungen explizit hinweisen.
- Bei hämorrhagischen Diathesen erfolgt eine analoge Stufendiagnostik. Bei Nachweis verminderter Faktorkonzentrationen (z.B. Faktor VIII, IX, vWF) werden wir die molekulargenetische Analyse zur Abklärung einer Hämophilie A/B bzw. eines von-Willebrand-Jürgens Syndrom explizit empfehlen.
- 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.
- DNA-Proben (aus EDTA-Blut) von PatientInnen mit hämostaseologischen Fragestellungen werden für mindestens 6 Monate asserviert, um weiterführende Untersuchungen ohne zusätzliche Probenentnahme zu ermöglichen.

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

Hierfür steht Ihnen Frau Dr. Ramona Ababei (Fachärztin für Humangenetik)

Schwiesaustraße 11, 39124 Magdeburg,

Telefon: 0391/24468410, Fax: 0391/24468206) zur Verfügung.