LABOR Schenk/Ansorge

Faktor IX-Defizienz - Diagnostik der Hämophilie B im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Die Hämophilie B ist eine X-chromosomal vererbbare Koagulopathie die mit einer Inzidenz von 1:25-30.000 pro männliche Neugeborene. Ursächlich sind Mutationen des Faktor 9-Gens (OMIM_G: 300746) für die verringerte Aktivität des entsprechenden Proteins verantwortlich (OMIM_P: 300807). 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 9 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 9 definiert (schwer: <1%, mittelschwer: 1 - 5 %, leicht: 5 - 30 %). Eine Restaktivität zwischen 20 und 50% (meist heterozygote Träger) verursacht subklinische Veränderungen, die bei ausgeprägten Blutungen bzw. Polytrauma klinisch relevant sind. Heterozygote Frauen haben meist verringerte Faktor 9-Spiegel, die bei operativen Eingriffen eine Prophylaxe erforderlich machen können. Die Normalwerte von gesunden Menschen liegen zwischen 60 und 157 %, wobei
100 % Faktor 9 -Aktivität einer Antigenkonzentration von 5 µg/ml Blut entspricht.

Beurteilung

Nach der Isolation genomischer DNA werden die kodierenden Exone des Faktor 9 Gens einschließlich ihrer Spliceorte mittels PCR und Sequenzierung analysiert (Stufe 1). Nachfolgend wird in Stufe 2 eine "Multiplex Ligation Probe Amplifikation" (MLPA)-Analyse durchgeführt, um Deletionen bzw. Insertionen nachzuweisen.

Mutationen im Faktor 9 Gen.

Sonstiges

Methode	PCR
Präanalytik	**Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.**
Aufbewahrung	bei Raumtemperatur
Volumen	5 ml

Stand: 08.04.2022

nicht akkreditiertes Verfahre