

## Faktor 12 Mangel, hereditärer im EDTA-Blut

### *Klinische Indikation*

Der Hageman Faktor (Faktor XII) nimmt eine zentrale Rolle im intrinsischen System der Blutgerinnung ein. Faktor XII wird durch eine Konformationsänderung durch das Kallikrein-Kininogen System aktiviert und katalysiert nachfolgend die Bildung von Kallikrein, den Gefäßoberfläche Faktor XI und Plasmin. Faktor XII findet sich im Plasma und in der interstitiellen Körperflüssigkeit und wird hauptsächlich durch die Leber synthetisiert. Die Halbwertszeit von FXII beträgt 50-70h. Ein Mangel an Faktor XII zeigt sich an einer Verlängerung der aktivierten partiellen Thromboplastinzeit (aPTT).

Das Faktor XII-Gen hat eine Größe von ca. 12 kb und besteht aus 14 Exonen und 12 Intronen. Die bisher nachgewiesenen Mutationen sind häufig Punktmutationen, die zu verringerten Konzentrationen bzw. Aktivitäten des Faktors XII führen (OMIM 234000). Die wichtigsten pathologisch relevanten Mutationen befinden sich im Exon 1 (c.46c>t), Exon 3 (p.Tyr53Cys), Exon 9 (p.Thr328Lys) und Exon 10 (p.Arg372Pro). Im Rahmen der Stufendiagnostik wird zuerst das Exon 1 untersucht, nachfolgend die verbliebenen drei Exone. Nach Rücksprache kann auf Anforderung das gesamte F12 Gen untersucht werden.

### *Beurteilung*

Nach der Isolation genomischer DNA werden die Exone 1, 3, 9 und 10 im Rahmen der Stufendiagnostik einschließlich ihrer Spliceorte mittels PCR amplifiziert. Der Nachweis der Mutationen erfolgt mittels Sequenzierung.

### *Sonstiges*

<i>Methode</i>	PCR
<i>Präanalytik</i>	<b>Originalverschlossenes separates 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!</b>
<i>Aufbewahrung</i>	bei Raumtemperatur
<i>Volumen</i>	1 ml

Stand: 2/26/2015