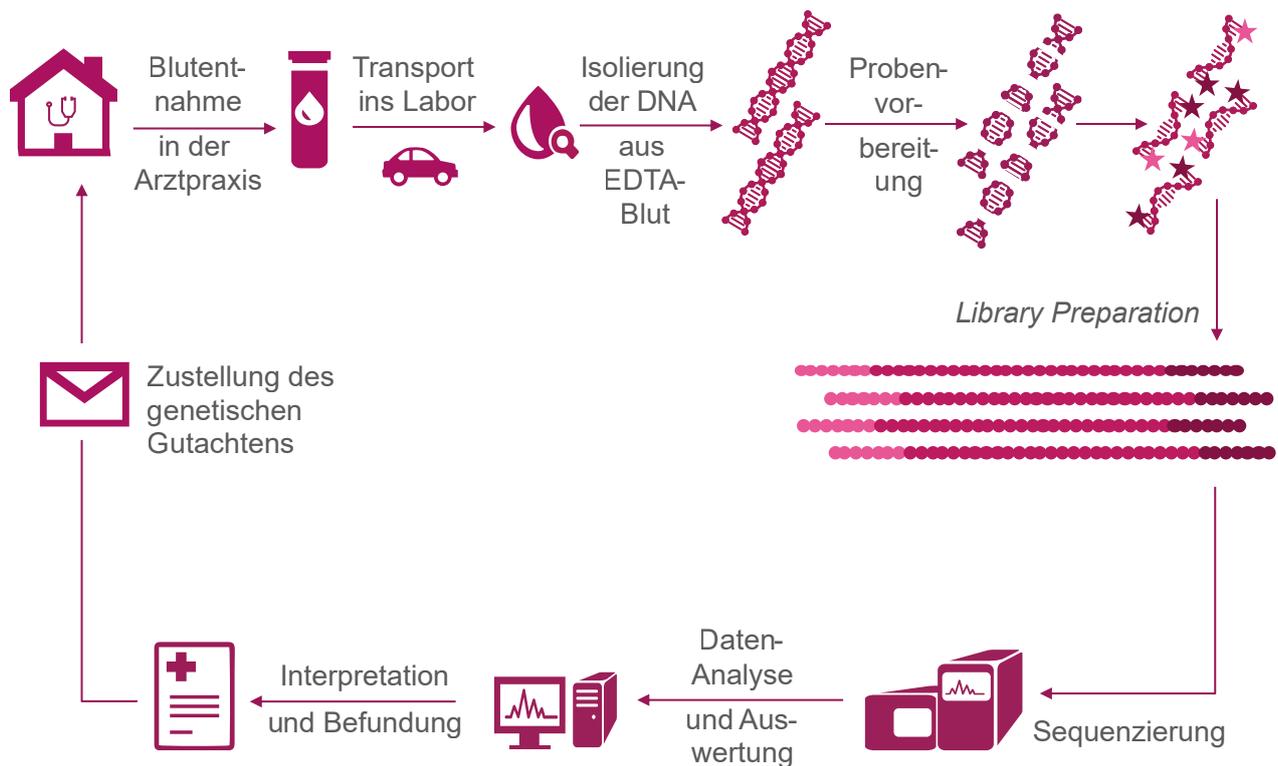


Molekulargenetische Hämostaseologie

Erweiterung des Analysespektrums von Gerinnungsstörungen

Hämostasestörungen

Störungen der Blutgerinnung (Hämostase) umfassen eine heterogene Gruppe von hereditären (erblichen) und/oder erworbenen Erkrankungen, die mit einer Neigung zu Blutungen oder Thrombosen einhergehen können.



Diagnostik mittels

Next-Generation Sequencing (NGS)

Die hereditären Formen der Hämostasestörungen werden auf molekularer Ebene durch Veränderungen in Genen verursacht, welche für die Proteine der Gerinnungskaskade kodieren.

Eine molekulargenetische Analyse der Gen-Varianten kann mittels des Hochdurchsatzverfahrens NGS (*Next-Generation Sequencing*) erfolgen. Die Vorteile der NGS-basierten Diagnostik zeigen sich vor allem aufgrund der extrem hohen Sequenzierkapazität bei der Untersuchung mehrerer krankheitsrelevanter Gene in einem Ansatz (sogenannter Genpanels).

Erweiterung des Analysespektrums

An unserem Standort in Leipzig können wir Ihnen nun eine nach DIN EN ISO 15189 akkreditierte, umfassende molekulargenetische Diagnostik bezüglich verschiedener Hämostasestörungen anbieten. Die Zusammenstellung der Genpanel, welche auf dem neuen Anforderungsschein zur Molekulargenetischen Hämostaseologie dargestellt sind, orientiert sich an den Empfehlungen der Internationalen Fachgesellschaft für Thrombose und Hämostase (ISTH).

Ablauf der Sequenzierung

Um die Sequenzierung eines indikationsspezifischen Genpanels durchführen zu können, muss (nach der Blutentnahme und Isolierung der DNA) eine Vorbereitung der Patientenproben zur Erstellung einer sog. sondenspezifischen DNA-Bibliothek erfolgen (*Library Preparation*). Diese stellt dann für die eigentliche Sequenzierreaktion am Gerät die notwendige Grundlage (*Template-DNA*) dar. In unserem molekulargenetischen Labor kommt für die NGS-basierte Sequenzanalytik die *Sequencing-By-Synthesis* (SBS)-Methode zur Anwendung. Bei dieser Methode wird die zuvor aus dem Blut der Patienten isolierte und darauf folgend enzymatisch fragmentierte DNA über spezifische Adaptoren kovalent an einen Glasobjektträger gebunden, auf dem dann, nach weiteren Schritten, die Sequenzierreaktion stattfindet.

Datenanalyse und Interpretation

Darauf folgend werden die Daten analysiert und bioinformatisch ausgewertet. Eine Interpretation der Varianten erfolgt anschließend in einem ausführlichen humangenetischen Gutachten, in dem die detektierten Varianten im klinischen Kontext umfassend und verständlich diskutiert werden. Bitte beachten Sie, dass eine Interpretation der molekulargenetischen Befunde nur im Zusammenhang mit klinischen Informationen möglich ist – vermerken Sie diese bitte auf dem Begleitformular im dafür vorgesehenen Schriftfeld.

Material

Für die molekulargenetische Analyse benötigen wir ein EDTA-Röhrchen (mind. 2,7ml; Ausnahme *F8*-Analytik (Hämophilie A): 7,5ml), einen Laborüberweisungsschein mit Angabe der klinischen Verdachtsdiagnose und der zu untersuchenden Gene, das Begleitformular zur Molekulargenetischen Hämostaseologie sowie eine Einwilligungserklärung zur humangenetischen Diagnostik (gemäß Gendiagnostikgesetz). Der Transport des Probenmaterials kann bei Raumtemperatur erfolgen.

Abrechnung

Das Laborbudget des anfordernden Arztes wird durch die Abrechnung humangenetischer Leistungen aus dem Kapitel 11 des EBM nicht belastet.

Unser Leistungsspektrum der speziellen Gerinnungsdiagnostik wird durch die nun im erweiterten Umfang verfügbare molekulargenetische Analytik auch zu sehr seltenen hereditären Störungen an unserem Standort in Leipzig ergänzt.

Medizinische Fragen:

Dr. med. Ute Scholz

Dr. med. Michael Krause

u.scholz@labor-leipzig.de

m.krause@labor-leipzig.de

Tel: +49 341 6565-100

Fragen zur Labordiagnostik:

M.Sc. Jana Meyer

E-Mail: j.meyer@labor-leipzig.de

Telefon: +49 341 6565-792

