

Diagnostikspektrum

Im Diagnostiklabor der Sektion Hämostaseologie, Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin (ZKJ) werden seltene Erkrankungen der primären oder sekundären Hämostase analysiert.

Das Diagnostik- und Forschungslabor der Sektion Hämostaseologie führt für Patienten mit angeborener Thrombozytopathie/-penie (Inherited platelet disorders, IDP) die funktionelle und molekulargenetische Diagnostik durch.

Ein weiterer Schwerpunkt ist die Abklärung einer angeborenen von Willebrand Erkrankung oder eines erworbenen von Willebrand Syndroms. Zudem erfolgt die Diagnostik bzgl. einer Erniedrigung von Gerinnungseinzelfaktoren (z.B. bei Hämophilie A, Hämophilie B).

Folgende Laboranalysen werden Diagnostik- und Forschungslabor der Sektion Hämostaseologie durchgeführt:

Globalteste:

- aPTT
- Quick

Von Willebrand Faktor Diagnostik:

- von-Willebrand-Faktor (vWF)-Antigen
- vWF-Collagenbindungs-Aktivität
- vWF-Multimerenstrukturanalyse
- FVIII-Aktivität

Zusätzlich im Zentrallabor: vWF-Aktivität

Aktivitäten der Einzelfaktoren:

- Faktor II
- Faktor V
- Faktor VII
- Faktor X

- Faktor VIII
- Faktor IX
- Faktor XI
- Faktor XII
- Fibrinogen

Nachweis einer Thrombozyten-Funktionsstörung:

Zum Nachweis einer Thrombozyten-Funktionsstörung werden verschiedene Untersuchungen durchgeführt:

- Blutbildanalyse mit mikroskopischem Differentialblutbild
- Thrombozyten-Aggregometrie nach Born mit verschiedenen Stimulantien (Kollagen, Ristocetin, ADP, Epinephrin, Arachidonsäure)
- Durchflusszytometrie der Thrombozyten
 - Expression von CD42a (GP Ib/IX), CD 42b (GP Ib) und CD 41 (GP IIb/IIIa)
 - vWF-Anbindung an Thrombozyten nach Stimulation mit Ristocetin
 - Fibrinogenanbindung an Thrombozyten nach Stimulation mit ADP-Aktivierung
 - Expression von CD62 und CD63 (Abklärung der Sekretion der Alpha- und Delta- Granula)
- In vivo Blutungszeit (Ivy)
- Next generation sequencing: Paneluntersuchung von 95 Genen, die überwiegend mit Thrombozytendefekten oder Thrombozytenfunktion assoziiert sind

Tabelle: Liste aller Gene, die im Forschungspanel enthalten sind

Forschungspanel			
Nummer	Gen	OMIM Gene Nummer	Transkript Nummer: NM
1	ACTN1	102575	NM_001130004.1
2	ADAMTS13	604134	NM_139025.4
3	ANKRD26	610855	NM_014915.2
4	ANO6	608663	NM_001204803.1
5	AP3B1	603401	NM_003664.4
6	AP3D1	607246	NM_001261826.1
7	BLOC1S3	609762	NM_212550.3
8	BLOC1S5	607289	NM_201280.2
9	BLOC1S6	604310	NM_012388.2
10	BLOC1S7	607007	NM_012437.5
11	CD36	173510	NM_001001547.2
12	CD63	155740	NM_001257391
13	COL3A1	120180	NM_000090.3
14	CYCS	123970	NM_018947.5
15	DIAPH1	602121	NM_005219.4
16	DTNBP1	607145	NM_032122.4
17	ETV6	600618	NM_001987.4
18	F8	300841	NM_000132.3
19	FERMT3	607901	NM_178443.2
20	FLI1	193067	NM_002017.4
21	FLNA	300017	NM_001110556.1
22	GATA1	305371	NM_002049.3
23	GFI1B	604383	NM_004188.6
24	GNAS	139320	NM_080425.3
25	GNE	603824	NM_001128227.2

26	GP1BA	606672	NM_000173.5
27	GP1BB	138720	NM_000407.4
28	GP5	173511	NM_004488.2
29	GP6	605546	NM_001083899.2
30	GP9	173515	NM_000174.3
31	HOXA11	142958	NM_005523.5
32	HPS1	604982	NM_001322477.1
33	HPS3	606118	NM_032383.3
34	HPS4	606682	NM_001349900.1
35	HPS5	607521	NM_181507.1
36	HPS6	607522	NM_024747.5
37	HRG	142640	NM_000412.2
38	ITGA2	192974	NM_002203.3
39	ITGA2B	607759	NM_000419.4
40	ITGB3	173470	NM_000212.2
41	JAK2	147796	NM_001322194.1
42	LYST	606897	NM_001301365.1
43	MASTL	608221	NM_001320757.1
44	MECOM	165215	NM_004991.3
45	MLPH	606526	NM_024101.6
46	MPL	159530	NM_005373.2
47	MYB	189990	NM_001130173.1
48	MYH9	160775	NM_002473.4
49	MYO5A	160777	NM_000259.3
50	NBEA	604889	NM_015678.4
51	NBEAL2	614169	NM_015175.2
52	NFE2	163260	NM_001261461.1
53	ORAI1	610277	NM_032790
54	P2RY12	600515	NM_022788.4
55	PEAR1	610278	NM_001080471.1
56	PLA2G4A	600522	NM_024420.2
57	PLAT	173370	NM_000930.4
58	PLAU	191840	NM_002658.4
59	PLG	173350	NM_000301.3
60	PRF1	170280	NM_001083116.1
61	PRKACG	176893	NM_002732.3
62	PROC	612283	NM_000312.3
63	PROS1	176880	NM_001314077.1
64	RAB27A	603868	NM_183235.2
65	RASGRP2	605577	NM_153819.1
66	RBM8A	605313	NM_005105.4
67	RUNX1	151385	NM_001754.4
68	SEPT1	612897	NM_052838.4
69	SEPT10	611737	NM_144710
70	SEPT11	612887	NM_018243
71	SEPT12	611562	NM_144605
72	SEPT14	612140	NM_207366
73	SEPT2	601506	NM_001282973
74	SEPT3	608314	NM_145733
75	SEPT4	603696	NM_001256782
76	SEPT5	602724	NM_001009939
77	SEPT6	300683	NM_145799
78	SEPT7	603151	NM_001788

79	SEPT8	608418	NM_015146
80	SEPT9	604061	NM_001113493
81	SLFN14	614958	NM_001129820
82	STAT3	102582	NM_139276.2
83	STIM1	605921	NM_003156.3
84	STX11	605014	NM_003764.3
85	STXBP2	601717	NM_001272034.1
86	TBXA2R	188070	NM_001060.5
87	TBXAS1	274180	NM_001166253.1
88	THPO	600044	NM_001289998.1
89	TUBB1	612901	NM_030773.3
90	UNC13D	608897	NM_199242.2
91	VIPAS39	613401	NM_001193314.1
92	VPS33B	608552	NM_018668.4
93	VWF	613160	NM_000552.3
94	WAS	300392	NM_000377.2
95	WIPF1	602357	NM_001077269.1