

Gerinnung – genetische Aberrationen Hochdurchsatz-Sequenzierung bei Patienten mit Blutungs- oder Thrombozytenerkrankungen (Abstract 5),

<https://ash.confex.com/ash/2017/webprogram/Paper107404.html>

Fragestellung

Bei wie vielen Patienten mit Gerinnungsstörungen (Blutungs- oder Thrombozytenerkrankungen) sind genetische Aberrationen nachweisbar?

Hintergrund

Blutungsprobleme sind häufig. Die bisher eingesetzten DNS-Tests zum Nachweis genetischer Aberrationen sind oft negativ und führen weder zur Identifikation relevanter Aberrationen noch helfen sie bei der Abschätzung zukünftiger Blutungsrisiken. In dieser weltweiten Studie wurden DNS-Proben von 3.449 Patienten mit dokumentierten Blutungs- oder Thrombozytenerkrankungen mittels eines Gen-Panels (ThromboGenomics 79 gene panel) oder Whole Genome Sequencing analysiert.

Ergebnisse

Risikogruppe	Patienten	N ¹	genetische Aberration ²
Blutungs- oder Thrombozytenerkrankung	V. a. Aberration in einem von 79 bekannten Genen	1.321	54
	elektive Chirurgie, Eigenbeobachtung vermehrter Blutungsneigung	212	2,8
	V. a. Aberration, aber nicht in einem von 79 bekannten Genen	1.916	12

¹ N - Anzahl Patienten; ²genetische Aberration – Rate in %;

Zusammenfassung der Autoren

Die Studie zeigt, dass Hochdurchsatz-Sequenzierung bei einem hohen Prozentsatz von Patienten die Verdachtsdiagnose genetischer Aberrationen bestätigen kann. Zusätzlich wurden 23 neue genetische Aberrationen identifiziert.

Kommentar

Die genetischen Grundlagen von Blutungsproblemen sind extrem vielfältig. Etablierte DNS-Panels sind hilfreich, aber nicht ausreichend zur Erkennung aller Aberrationen. Bei selbst beobachteten Blutungsproblemen werden selten genetische Aberrationen gefunden.