



Humangenetik • Med. Univ. Innsbruck • Peter-Mayr-Straße 1 / 1. OG • AT-6020 Innsbruck

Frau  
Dr. Corinna Montoneri  
TFP Kinderwunsch Klagenfurt  
Linsengasse 46  
9020 Klagenfurt am Wörthersee



### Molekulare Diagnostik

PD Dr. Martina Witsch-Baumgartner  
Ao. Univ.-Prof. Dr. Katharina Wimmer

Peter-Mayr-Straße 1 / 1. OG  
AT-6020 Innsbruck

humgendiag@i-med.ac.at  
Tel: +43 512 9003-70531  
Fax: +43 512 9003-73510  
www.humgen.at

Innsbruck, 26.07.2022



### Molekulargenetischer Befund

Befund-Nr.: ER 4270171 #1

Patient: FRITZ FAULAND, Petra, geb. 05.12.1983, weiblich

ID: P 2110952 - F 1082419

Probe: Blut, EDTA vom: 20.06.2022, Eingang am: 21.06.2022, Labor-Nr.: 3191644

**Diagnose:** Abortus habituais

**Information:** Anforderung zur Analyse der Prothrombin-Variante sowie des *FMR1* Gens

**Analysetyp:** Diagnostische Analyse

### Hintergrund / Analytik

Genotypisierungsarray und indikationsspezifische Auswertung von relevanten im Array abgedeckten genetischen Varianten. Die Details finden Sie im Anhang.

### Ergebnis

NM\_000506.4 (F2): Kein Nachweis der Prothrombin-Variante c.\*97G>A.

### Interpretation

Unauffälliger Befund.

Kein Hinweis auf eine durch die Variante c.\*97G>A (20210G>A) im Prothrombin-Gen verursachte Thrombophilie.

### Bemerkungen / Empfehlungen

Eine *FMR1* Prämutation steht nicht in Zusammenhang mit habituellen Aborten, sondern mit prämaturer Ovarialinsuffizienz. Sollte die Analyse dennoch gewünscht sein, bitten wir um Rückmeldung.

Wir weisen darauf hin, dass nach §69 GTG genetische Befunde und ihre Konsequenzen (ggf. auch die Bedeutung für andere Familienmitglieder) im Rahmen einer genetischen Beratung mitgeteilt und erläutert werden müssen.

Es wurde lt. § 71a GTG untersagt, dass die Resultate der genetischen Analysen in der elektronischen Gesundheitsakte ELGA dokumentiert werden dürfen.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

C. Überbacher, Ph.D.  
Fachhumangenetikerin, Ausbildung

S. Schneeberger, MSc, MSc  
Wiss. Mitarbeiter

PD Dr. M. Witsch-Baumgartner  
Fachhumangenetikerin, OGK

Univ. Prof. Dr. med. J. Zschocke, Ph.D.  
Professor für Humangenetik





#### Anhang

**Hintergrund:** Die **Prothrombin**-Variante (c. \*97G>A, 20210G>A, rs1799963) im F2-Gen (Thrombin, OMIM \*176930), welches für den Gerinnungsfaktor II kodiert, ist der zweithäufigste bekannte vererbte Risikofaktor für Thrombose. Die Prävalenz für heterozygote Träger beträgt in der deutschen Bevölkerung etwa 2-3%, Homozygotie ist sehr selten (1/6400 bzw. 0,014%). Eine heterozygote Prothrombin-Variante führt zu einem um den Faktor 2-3 erhöhten Risiko für das Entstehen einer Thrombose und zu einem ähnlichen Risiko für eine Zweitthrombose wie die FVL Variante (Faktor 1,4). Personen, die sowohl eine FVL-Variante, als auch eine Prothrombin-Variante c. \*97G>A tragen, haben ein um den Faktor 6,7 erhöhtes Thromboserisiko (EGAPP Working Group, Genetics in Medicine, 2011).

**DNA Genotypisierungs-Array** (Global Screening Array (GSA), INF GSA-24+ v3.0 (GSA Cyto), Detektion mittels iScan, Illumina) zur parallelen Testung von spezifischen SNVs (single nucleotide variants) aus genomischer DNA. Datengenerierung mittels IlluminaGenomeStudio 1.6.3 (Genotyping Analysis Module). Datenanalyse mittels SeqArray 5.1.0 (JSI). **Analysekriterien:** Auswertung der **F2** (NM\_000506.4)-Variante c. \*97G>A. Sensitivität und Spezifität dieser Analyse >99%.

#### Einschränkungen

Der DNA Genotypisierungs-Array ist ein Screeningverfahren auf bekannte SNVs. Dieses Verfahren ist kein akkreditiertes Verfahren.