



Humangenetik • Med. Univ. Innsbruck • Peter-Mayr-Straße 1 / 1 OG • A1 6020 Innsbruck

Frau

Dr. Corinna Montonieri
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
A1 6020 Innsbruck

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

Innsbruck, 26.07.2022



Molekulargenetischer Befund

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

Befund-Nr.: ER 4270171 #1

Probe: Blut, EDTA vom: 20.06.2022, Eingang am: 21.06.2022, Labor-Nr.: 3191644
ID: P 2110952 - F 1082419

Diagnose: Abortus habitualis

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 - Ausb.

F. Schneebauer, 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 Prothrombin-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.