

## **Einführung der molekulargenetischen Hämoglobinopathiediagnostik mittels Next Generation Sequencing (NGS)**

Hämoglobinopathien sind durch eine quantitativ verminderte und/oder qualitativ veränderte Hämoglobinsynthese gekennzeichnet. Zu den Hämoglobinopathien gehören z. B. die  $\alpha$ - und  $\beta$ -Thalassämien und die Sichelzellerkrankungen. Die molekulargenetische Untersuchung der Hämoglobin-Gene *HBA1*, *HBA2* und *HBB* (Hb-Genotypisierung) ist heutzutage ein unverzichtbarer Bestandteil in der Diagnostik der Hämoglobinopathien. Für die Abklärung der  $\alpha$ -Thalassämien ist bspw. die Genotypisierung des *HBA*-Lokus die Methode der Wahl.

Wir freuen uns daher, dass wir die molekulardiagnostische Hämoglobinopathiediagnostik mittels NGS ab dem **1. August** anbieten können. Beim NGS können zeitgleich mehrere Gene nicht nur auf Punktmutationen, sondern parallel auch auf Deletionen und Duplikationen hin analysiert werden. Während  $\beta$ -Thalassämien und Hb-Strukturvarianten überwiegend Folge von Punktmutationen sind, stellen Deletionen am *HBA*-Lokus die häufigste Ursache für  $\alpha$ -Thalassämien dar.

Da mehrere Proben in einem Ansatz parallel auf alle klinisch-relevanten Veränderungen in den Genen *HBA1*, *HBA2* und *HBB* untersucht werden können, ermöglicht die NGS-Diagnostik eine effiziente, molekulare Hämoglobinopathiediagnostik. Mit der Etablierung der Hb-Genotypisierung vervollständigen wir im Labor unser bisheriges Untersuchungsspektrum der Hämoglobinopathiediagnostik aus Blutbild und Hb-Elektrophorese, was eine integrierte Befundinterpretation ermöglicht.

**Anforderung:** Hb-Genotypisierung, Einwilligung nach GenDG

**Material:** EDTA-Blut

Bei Fragen hierzu stehen wir Ihnen sehr gerne zur Verfügung.

Freundliche Grüße

Labor Deutscher Platz MVZ GmbH