

# Leistungsverzeichnis - Labordiagnostik -



## Institut für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie

DRK-Blutspendedienst Frankfurt gemeinnützige GmbH



**Sandhofstraße 1  
D-60528 Frankfurt/Main**



Stand: Februar 2018

Version: 2.5

**INHALTSVERZEICHNIS**

<b>1. Blutgruppenserologie und Immunhämatologie</b>	<b>6</b>
Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest)	6
Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene	6
Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe)	6
Antikörper-Identifizierung	6
Antikörpertiter	7
Kontrolle von Antikörpertiter	7
Isoagglutinin-Titer	7
Hämolysin-Titer *	7
Direkter Coombstest bei Neugeborenen	8
Aufgegliederter direkter Coombstest (IgG/C3d)	8
Aufgegliederter direkter Coombstest (einschl. IgA und IgM)	8
Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse	8
Untersuchungen bei V. a. Coombs-negative Autoimmunhämolyse *	9
Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse *	9
Donath-Landsteiner-Antikörper *	9
T-Aktivierung oder positiver direkter Coombstest bei bakteriellen Infekten *	9
Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse	10
Abklärung von Transfusionsreaktionen	10
Kryoglobuline *	10
Kälteagglutinine *	10
Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach allogener KM-/Blutstammzelltransplantation (Geltechnik)	11
Untersuchung auf partial D	11
DNA-Typisierung von Blutgruppenantigenen nach Vortransfusion oder Autoimmunhämolyse	11
Charakterisierung von RHD-Allelen	11
Charakterisierung von RHCE-Allelen	12
Genotypisierung GYPA, GYPB (MNS-Blutgruppe)	12
Genotypisierung KEL (Kell-Blutgruppe)	12
Genotypisierung XK (Kell-Blutgruppe)	12
Genotypisierung CD109 (HPA-15)	13
DNA-Typisierung seltener Antigene	13
Genotypisierung (Bestimmung der RHD-Zygotie)	13
Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene	13
Nachweis gebundener spezifischer Antikörper *	14
Antigenypisierung nach Chloroquinelution	14
Antigenypisierung mittels Adsorption/Elution	14
<b>2. Hämatologie, Durchflusszytometrie</b>	<b>15</b>
Differentialblutbild (quantitativ)	15
Koloniebildende Zellen (CFU-Assay)	15
Koloniebildende Zellen in der Langzeitkultur (LTC-IC-Assay)	15
CD34+-Zellen (quantitativ)	16
Immunstatus (quantitativ)	16
<b>3. Transplantationsimmunologie und Immungenetik</b>	<b>17</b>
HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT	17
HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT	17
HLA-Klasse-I/II-Antikörperscreening mittels Microbead (Festphase) Luminex	18
HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen-Antikörperdifferenzierung mittels Luminex (Microbead)	18
HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen mittels Luminex zum Nachweis von C1q-Komplement-bindenden Antikörpern	19
HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System)	19
HLA-Crossmatch (autolog)	20
T-Zell-HLA-Crossmatch	20
B-Zell-HLA-Crossmatch	20
Serologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B)	21
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 1-Feld	21
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DQA1) 1-Feld	21
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 2-Feld	22
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5) 2-Feld	22
STR-Marker Untersuchungen (Genetisches Profil/Vaterschaftstest)	23
Zusätzliche gonosomale STR-Systeme zur X und Y Chromosomanalyse	23
KIR-Genotypisierung (2DL/2DL (inhibitorisch) und 2DS/3DS (aktivierend))	23
Pharmakovigilanz (Bestimmung von HLA-Antigenen)	24

<b>3- Anhang spezifische Indikation mit relativem Risiko bei HLA-Untersuchungen zu Krankheitsassoziationen</b>	<b>25</b>
<b>4. Infektionsserologie/PCR</b>	<b>26</b>
CMV-IgM oder IgG-Antikörper (Anti-CMV-IgM/-IgG)	26
Hepatitis-A-Virus-IgM oder IgG-Antikörper (Anti-HAV-IgM/-IgG)	26
Hepatitis-B-Core-Antikörper (Anti-HBc)	26
Hepatitis-B-Core-IgM-Antikörper (Anti-HBc-IgM)	27
Hepatitis-B-Surface-Antigen (HBs-Ag)	27
Hepatitis-B-Surface-Antikörper (Anti-HBs)	27
Hepatitis-B-e-Antigen	27
Hepatitis-B-e-Antikörper	28
Hepatitis-C-Virus-(HCV) Antikörper (Anti-HCV)	28
Human-Immundeficiency-Virus-Typ-1/2-Antikörper (Anti-HIV-1/2) inkl. P24-Antigen	28
HTLV-I/II-Antikörper	28
EBV VCA IgM oder IgG-Antikörper	29
EBV EBV-EBNA-1 IgG-Antikörper	29
HBV-DNA (Pool + Einzelprobe)	29
HBV-DNA: Bestätigungstest nach AK Blut Votum 24/34	30
HCV-RNA (Pool + Einzelprobe)	30
HCV-RNA: Bestätigungstest nach AK Blut Votum 24/34	30
HIV-RNA (Pool + Einzelprobe)	31
HIV-RNA: Bestätigungstest nach AK Blut Votum 24/34	31
HAV-RNA (Pool + Einzelprobe)	31
Parvovirus B19-DNA (Pool + Einzelprobe)	32
West-Nil-Virus (WNV)-RNA (Pool + Einzelprobe)	32
CMV-DNA (Einzelprobe)	32
HEV-RNA (Pool + Einzelprobe)	33
Lues-Antikörper	33
Toxoplasmose IgM- oder IgG-Antikörper	33
<b>5. Klinische Chemie</b>	<b>34</b>
Von Willebrand-Faktor-Antigen Bestimmung	34
Von Willebrand-Faktor-Kollagen-Bindung	34
Von Willebrand-Multimere-Analyse	34
Von Willebrand-Faktor-Faktor-VIII-Bindung *	34
ADAMTS 13-Aktivität *	35
<b>6. Molekulare Diagnostik</b>	<b>36</b>
Fibrinogen-Gendiagnostik	36
Faktor-II-Gendiagnostik (inkl. Prothrombingen-Mutationen G20210A und A19911G)	36
Faktor-V-Gendiagnostik (inkl. Mutationen FV Leiden und FV HR2)	36
Faktor-VII-Gendiagnostik	36
Faktor-VIII-Gendiagnostik	37
Faktor-IX-Gendiagnostik	37
Faktor-X-Gendiagnostik	37
Faktor-XI-Gendiagnostik	37
Faktor-XII-Gendiagnostik	38
Faktor-XIII-Gendiagnostik (inkl. Polymorphismus V34L)	38
Präkallikrein-Gendiagnostik	38
Kininogen-Gendiagnostik	38
Gendiagnostik bei kombiniertem FVIII/FV-Mangel	39
Gendiagnostik bei Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD1 und 2)	39
Gendiagnostik bei (partieller) Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität	39
Antithrombin-Gendiagnostik	39
Plasminogen-Gendiagnostik	40
Protein C-Gendiagnostik	40
Protein S-Gendiagnostik	40
Gendiagnostik bei Thrombophilie	40
TAFI-Gendiagnostik	41
PAI1-Gendiagnostik	41
Gendiagnostik bei Aspirin-Resistenz (COX1)	41
Bernard-Soulier-Syndrom-Gendiagnostik	41
HPA-Gendiagnostik	42
Von Willebrand-Syndrom-Gendiagnostik	42
ADAMTS 13-Gendiagnostik	42

Homocysteinurie-Gendiagnostik	42
Long-QT-Syndrom-Gendiagnostik	43
Brugada-Syndrom-Gendiagnostik	43
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Trachykardie (CPVT)-Gendiagnostik	43
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/D)-Gendiagnostik	44
Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie/Hypertrophe Kardiomyopathie (HOCM/HCM)-Gendiagnostik	44
Dilatative Kardiomyopathie (DCM)-Gendiagnostik	44
Faktor-V-Quebec	44
Alpha-Thalassämie *	45
Beta-Thalassämie *	45
Hereditäre Persistenz von HbF (HPFA) *	45
Hereditäre Hämochromatose (HH) *	46
Hämoglobinopathien (Hämoglobin-Strukturvarianten) HbS, HbE, HbC, HbD *	46
<b>7. Thrombozytendiagnostik</b>	<b>47</b>
Benötigtes Material bei folgenden Abklärungen: Benötigtes Material bei folgenden Abklärungen: Abklärung neonatale (Allo-) Immunthrombozytopenie, Abklärung Refraktärzustand auf Thrombozytentransfusionen, Diagnostik Thrombozytärer Autoantikörper	47
Antikörperbelastung auf Thrombozyten	47
Freie Thrombozytenantikörper	47
Heparin induzierte Thrombozytopenie (HIT Typ II)	48
<b>8. Allgemeine Vorgaben zur Prä-Analytik</b>	<b>49</b>



**Akkreditiert durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189 sowie European Federation for Immunogenetics (EFI) Accreditation Programme und zertifiziert durch die DQS nach DIN EN ISO 9001**

## **Institut für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie: Ansprechpartner und Telefonnummern**

### **Anschrift:**

**Sandhofstraße 1, D-60528 Frankfurt am Main**  
**Telefon-Zentrale: 069 / 6782-0**

### **Ärztlicher Leiter:**

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Erhard Seifried, FA Innere Medizin und Transfusionsmedizin  
Tel.: 069 / 6782-201/-202, (Sekretariat)  
Fax: 069 / 6782-231  
eMail: [e.seifried@blutspende.de](mailto:e.seifried@blutspende.de)

### **Ständiger Vertreter - Ärztlicher Leiter:**

Prof. Dr. med. Christian Seidl, FA Transfusionsmedizin, Fachimmungenetiker DGI  
Tel.: 069 / 6782-444, (Sekretariat)  
Fax: 069 / 6782-232  
eMail: [c.seidl@blutspende.de](mailto:c.seidl@blutspende.de)

### **Bereichs- und Abteilungsleiter / Oberärzte:**

Dr. med. Christof Geisen, FA Transfusionsmedizin und Laboratoriumsmedizin  
Prof. Dr. med. Halvard Bönig, FA Transfusionsmedizin und Kinderheilkunde  
Dr. med. Markus M. Müller, FA Transfusionsmedizin, ZB Hämostaseologie  
PD Dr. med. Richard Schäfer, FA Transfusionsmedizin und Innere Medizin  
Prof. Dr. med. Michael Schmidt, FA Transfusionsmedizin

### **Befundauskunft:**

#### **Immunhämatologie**

**Tel.: 069-6782-222**  
Fax.: 069-6782-100

Bei Rückfragen betreffend ausgetesteter/gekreuzter Blutkonserven  
wenden Sie sich bitte an:

Blutkonservenausgabe (24-Stunden)

**Tel.: 069-6782-173**  
Fax.: 069-6782-110

#### **Molekulare Hämostaseologie**

**Tel.: 069-6782-361/-359**  
Fax.: 069-6782-346

#### **Transplantationsimmunologie Immungenetik**

**Tel.: 069-6782-218**  
Fax.: 069-6782-291

#### **Infektionsserologie**

**Tel.: 069-6782-137**  
Fax.: 069-6782-220

## 1. Blutgruppenserologie und Immunhämatologie

<b>Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest)</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Serologische Bestimmung der Blutgruppenmerkmale, z. B. bei möglichem Blutbedarf
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Verdacht auf Alloimmunisierung, Verdacht auf "Null-Phänotyp", Bereitstellung kompatibler Präparate
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe)</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Vor Transfusion
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Antikörper-Identifizierung</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Identifizierung des Antikörpers bei positivem Antikörpersuchtest
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

<b>Antikörpertiter</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Bestimmung des Titers eines Antikörpers nach Identifizierung
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Kontrolle von Antikörpertiter</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Verlaufskontrolle des Titers eines Antikörpers, z. B. bei Schwangerschaft
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Isoagglutinin-Titer</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Bestimmung des Titers der Isoagglutinine, z. B. nach KMT
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Hämolysin-Titer *</b>	
Methode:	Hämagglutination bzw. Lysintest
Material:	10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	Bestimmung des Hämolysin-Titers z. B. im Rahmen der Schwangerschaft bei V. a. ABO-Inkompatibilität
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

<b>Direkter Coombstest bei Neugeborenen</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	5 ml Nabelschnurblut oder 1ml EDTA-Blut vom Kind
Indikation:	Nachweis von Komplement- oder Immunglobulin-Beladung auf der Erythrozytenoberfläche, z. B. bei V. a. Erythroblastose
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Aufgegliederter direkter Coombstest (IgG/C3d)</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut
Indikation:	Spezifischer Nachweis von Komplement oder Immunglobulin G auf der Erythrozytenoberfläche, z. B. bei V. a. Autoimmunhämolyse, inkompatible Transfusionen
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Aufgegliederter direkter Coombstest (einschl. IgA und IgM)</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut
Indikation:	Spezifischer Nachweis von Immunglobulin M oder Immunglobulin A auf der Erythrozytenoberfläche, z. B. bei V. a. Autoimmunhämolyse
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Nachweis und Charakterisierung von Autoantikörpern bei V. a. Autoimmunhämolyse
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden



<b>Untersuchungen bei V. a. Coombs-negative Autoimmunhämolyse *</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren
Material:	Nach Vereinbarung
Indikation:	Nachweis und Charakterisierung von Autoantikörpern bei V. a. Autoimmunhämolyse
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse *</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren
Material:	10 ml EDTA-Blut und 10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	Nachweis und Charakterisierung von medikamentenabhängigen Autoantikörpern (genaue Medikamentenanamnese erforderlich)
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Donath-Landsteiner-Antikörper *</b>	
Methode:	Wärmeexposition, Hämagglutinationstest
Material:	10 ml Venenblut (nativ), sofort bei 37°C gerinnen lassen und warm trennen
Indikation:	Nachweis von biphasischen Hämolysinen bei V. a. Autoimmunhämolyse
Transport:	Aufgetrenntes Material bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>T-Aktivierung oder positiver direkter Coombstest bei bakteriellen Infekten *</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest, z. T. mit Lektinen
Material:	5 ml EDTA-Blut, 10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	Nachweis von T-Aktivierung, z. B. bei Clostridieninfektion
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

<b>Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut, 10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	Verlaufskontrolle von Autoantikörpern bei Autoimmunhämolyse
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Abklärung von Transfusionsreaktionen</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest, bakteriologische Kultur
Material:	Vor Transfusion:10 ml Venenblut oder 10ml EDTA-Blut (z. B. Rückstellungsprobe der Kreuzprobe) Nach Transfusion:10 ml Venenblut und 10 ml EDTA-Blut; Restmaterial (Beutel) aller transfundierten Präparate (steril)
Indikation:	Verdacht auf hämolytische Transfusionsreaktion, Ausschluss bakterieller Kontaminationen
Transport:	Bei 4 °C, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Kryoglobuline *</b>	
Methode:	Kälteexposition, qualitative Beurteilung von Ausfällungen
Material:	10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	V. a. Kryoglobulinämie
Transport:	Bei 37 °C, Anlieferung möglichst sofort, nach Trennung von Serum (unter Vermeidung vorheriger Abkühlung) kann Serum bei Raumtemperatur versandt werden. Die Entnahme kann alternativ im Institut erfolgen.
<b>Kälteagglutinine *</b>	
Methode:	Kälteexposition, Hämagglutination
Material:	10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	V. a. Autoimmunhämolyse vom Kältetyp
Transport:	Bei 37 °C, Anlieferung möglichst sofort, ggf. abgesert transportieren

**Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach allogener KM-/Blutstammzelltransplantation (Geltechnik)**

Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Orientierende Quantifizierung unterschiedlicher Erythrozytenpopulationen
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

**Untersuchung auf partial D**

Methode:	Hämagglutination
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Probleme bei D-Typisierung, V. a. Partial D
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

**DNA-Typisierung von Blutgruppenantigenen nach Vortransfusion oder Autoimmunhämolyse**

Methode:	Polymerase-Kettenreaktion
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis der serologischen Antigenbestimmung, bei Vortransfusionen oder stark positivem direktem Coombstest
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

**Charakterisierung von RHD-Allelen**

Methode:	Hämagglutination, Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer D-Bestimmung; Anti-D-Immunsierung bei D-positiven Personen; Abklärung von weak D-Typen (z. B. bei Schwangerschaft)
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

<b>Charakterisierung von RHCE-Allelen</b>	
Methode:	Hämagglutination, Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer Rh-Bestimmung; Alloimmunisierung bei antigen-positiven Personen
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Genotypisierung GYPA, GYPB (MNS-Blutgruppe)</b>	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA- bzw. Citrat-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer MNS-Bestimmung; Alloimmunisierung bei antigen-positiven Personen
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Genotypisierung KEL (Kell-Blutgruppe)</b>	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA- bzw. Citrat-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer Kell-Bestimmung; Alloimmunisierung bei antigen-positiven Personen
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Genotypisierung XK (Kell-Blutgruppe)</b>	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA- bzw. Citrat-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer Kell-Bestimmung (XK-Gen ist mitverantwortlich für die Präsentation der Kell-Antigene); Alloimmunisierung bei antigen-positiven Personen
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Genotypisierung CD109 (HPA-15)</b>	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA- bzw. Citrat-Blut
Indikation:	HPA-Bestimmung
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>DNA-Typisierung seltener Antigene</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Bereitstellung antigen-negativer Präparate im Colton, Dombrock oder Sci-anna-System, Kontrolle des Antigenstatus für diese Blutgruppensysteme
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Genotypisierung (Bestimmung der RHD-Zygotie)</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Bestimmung des Genotyps des voraussichtlichen Vaters zur Abschätzung des Wiederholungsrisikos eines Morbus hämolyticus neonatorum
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene</b>	
Methode:	Hämagglutination
Material:	20 ml EDTA-Blut (oder 20 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Durchgehend positive Reaktionen bei der Antikörper-Identifizierung mit kommerziellen Identifizierungszellen
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

<b>Nachweis gebundener spezifischer Antikörper *</b>	
Methode:	Elutionsverfahren (Chloroformelution, Säureelution), Hämagglutination
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Autoimmunhämolyse, inkompatible Vortransfusion, unklarer positiver Coombstest
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Antigentypisierung nach Chloroquinelution</b>	
Methode:	Elutionsverfahren (Chloroquinelution), Hämagglutination
Material:	10 ml EDTA-Blut
Indikation:	Antigenbestimmung bei positivem direktem Coombstest
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
<b>Antigentypisierung mittels Adsorption/Elution</b>	
Methode:	Elutionsverfahren (Chloroquinelution Chloroformelution, Säureelution), Hämagglutination
Material:	10 ml EDTA-Blut
Indikation:	Nachweis eines stark abgeschwächten Antigens
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

\* nicht akkreditiert nach ISO 15189

## 2. Hämatologie, Durchflusszytometrie

<b>Differentialblutbild (quantitativ)</b>	
Methode:	Automatische Zellzählung (Sysmex XT 1800), oder mikroskopische Differenzierung
Material:	5 ml EDTA-Blut, 0,5 ml Präparat, 4 ml Citratblut (nur bei Thrombozytenzählung)
Indikation:	Bestimmung des kleinen Blutbildes: Erythrozyten, Hämoglobin, Hämatokrit, mittleres korpuskuläres Hämoglobin = MCH, mittleres Zellvolumen = MCV, mittlere zelluläre Hämoglobin-Konzentration = MCHC, Leukozyten, Thrombozyten bzw. mikroskopische/elektronische Zelldifferenzierung (Differentialblutbild)
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur; Messung innerhalb von 6 Stunden
<b>Koloniebildende Zellen (CFU-Assay)</b>	
Methode:	Semisolide Zellkultur mononukleärer Zellen und Differenzierung in CFU-E, CFU-G, CFU-GEMM
Material:	0,5 ml der Stammzellpräparation
Indikation:	Bestimmung des Gehalts an koloniebildenden Zellen in Stammzellpräparaten
Lagerung und Transport:	Bei 4 °C, innerhalb von 24 h ansetzen Alternativ kryokonserviert bei -180° C (LN2)
<b>Koloniebildende Zellen in der Langzeitkultur (LTC-IC-Assay)</b>	
Methode:	Zellkultur mononukleärer Zellen auf „Feederzellen“ und Differenzierung in CFU-E, CFU-G, CFU-GEMM
Material:	0,5 ml der Stammzellpräparation
Indikation:	Bestimmung des Gehalts an besonders frühen koloniebildenden Zellen in Stammzellpräparaten
Lagerung und Transport:	Bei 4 °C, innerhalb von 24 h ansetzen Alternativ kryokonserviert bei -180° C (LN2)

<b>CD34+Zellen (quantitativ)</b>	
Methode:	Durchflusszytometrie
Material:	5 ml EDTA-Blut, 0,5 ml Präparat
Indikation:	Kontrolle der CD34+Mobilisation von Stammzellspendern zur Festlegung des Apheresezeitpunktes, sowie Bestimmung des Gehalts an CD34+Zellen in Stammzellpräparaten (Knochenmark, Nabelschnurblut, peripheres Blut)
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur; Messung innerhalb von 6 Stunden
<b>Immunstatus (quantitativ)</b>	
Methode:	Durchflusszytometrie
Material:	5 ml EDTA-Blut, 0,5 ml Präparat
Indikation:	Bestimmung der Immunzellen (T-Lymphozyten, T-Helfer Zellen, zytotoxische T-Zellen, B-Lymphozyten, Natürliche Killerzellen) bei Verdacht auf Immundefekte oder zur Bestimmung der Dosis allogener T-Lymphozyten in Stammzelltransplantaten
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur; Messung innerhalb von 6 Stunden



### 3. Transplantationsimmunologie und Immungenetik

<b>HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT</b>	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	Nachweis von komplementbindenden HLA-Klasse-I-Antikörpern vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-/ Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert
<b>HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT</b>	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	Nachweis von spezifischen komplementbindenden HLA-Klasse-I-Antikörpern vor/nach Organ- oder Knochenmark-/ Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-/ Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur, Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert

<b>HLA-Klasse-I/II-Antikörperscreening mittels Microbead (Festphase) Luminex</b>	
Methode:	Bead basierte Festphase/Luminex
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	<p>Nachweis von HLA-Klasse-I/II-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten- Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation.</p> <p>Besondere Indikation:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lebendnierenspende</li> <li>• Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper-DSA)</li> <li>• Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuz-reagierendem Reaktionsmuster</li> <li>• Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant</li> <li>• Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant</li> </ul>
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert.
<b>HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen-Antikörperdifferenzierung mittels Luminex (Microbead)</b>	
Methode:	Bead basierte Festphase/Luminex
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	<p>Nachweis von HLA-Klasse-I/II-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation.</p> <p>Besondere Indikation:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lebendnierenspende</li> <li>• Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper-DSA)</li> <li>• Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuz-reagierendem Reaktionsmuster</li> <li>• Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant</li> <li>• Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant</li> </ul>
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert.

**HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen mittels Luminex zum Nachweis von C1q-Komplement-bindenden Antikörpern**

Methode:	Bead basierte Festphase/Luminex
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	<p>Nachweis von HLA-Klasse-I/II-Antikörpern (komplementabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation.</p> <p>Besondere Indikation:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lebendnierenspende</li> <li>• Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper-DSA)</li> <li>• Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuz-reagierendem Reaktionsmuster</li> <li>• Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant</li> <li>• Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant</li> </ul>
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert.

**HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System)**

Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum</li> <li>• Spender: 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung</li> </ul>
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf vorhandene HLA-Antikörper vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur Heparinblut oder ACD/CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut, Milz bzw. Lymphknoten wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert.

<b>HLA-Crossmatch (autolog)</b>	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum</li> <li>• Empfänger: 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut</li> </ul>
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf vorhandene auto-reaktive Antikörper vor Organ-oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Heparinblut oder ACD/CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert
<b>T-Zell-HLA-Crossmatch</b>	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum</li> <li>• Spender: 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung</li> </ul>
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf präformierte T-Zell-reaktive HLA-Antikörper (insbesondere HLA-Klasse I) vor Organ-oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Heparinblut oder ACD/CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut, Milz bzw. Lymphknoten wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert
<b>B-Zell-HLA-Crossmatch</b>	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum</li> <li>• Spender: 5 x 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung</li> </ul>
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf präformierte B-Zell-reaktive HLA-Antikörper (insbesondere HLA-Klasse II) vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Heparinblut oder ACD / CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut, Milz bzw. Lymphknoten wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert

<b>Serologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B)</b>	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese
Lagerung und Transport:	schneller Transport (nicht > 2 Tage) bei Raumtemperatur
<b>Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 1-Feld</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Festphasen-Hybridisierung mit sequenzspezifischen Oligonukleotiden (SSO), HLA-Merkmalbestimmung mittels SSP
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese  <u>Spezifische Indikationen bei Krankheitsassoziation mit Relativem Risiko (RR): siehe unter 3.-Anhang</u>
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DQA1) 1-Feld</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), DNA-Festphasen-Hybridisierung mit sequenzspezifischen Oligonukleotiden (SSO), HLA-Merkmalbestimmung mittels SSP
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese  <u>Spezifische Indikationen bei Krankheitsassoziation mit Relativem Risiko (RR): siehe unter 3.-Anhang</u>
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 2-Feld</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP), Sequenzierung (SBT)
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5) 2-Feld</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP), Sequenzierung (SBT)
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur

\*\* Bei diesen Untersuchungen ist eine Aufklärung und Einwilligung entsprechend dem Gen Diagnostik Gesetz erforderlich. (Diese sind für Untersuchungen der HLA-Merkmale im Rahmen von Gewebebestimmung bei Transplantation entsprechende der Begründung zu Nummer 6 des Gen Diagnostik Gesetzes nicht einzuholen.)

<b>STR-Marker Untersuchungen (Genetisches Profil/Vaterschaftstest/Identität)</b>	
Methode:	PCR-Amplifikation von Short-Tandem-Repeat (STR) Polymorphismen und Analyse des genetischen Profils
Material:	Achtung: Besondere Voraussetzungen zur Identitätssicherung vor Entnahme des Materials bitte unter <a href="http://www.lfa-frankfurt.de">www.lfa-frankfurt.de</a> :  2 x 1-10 ml EDTA-Blut, 2 x Mundschleimhautabstrich  Andere Untersuchungsmaterialien, wie z. B. Gewebe und Paraffinblöcke, nur nach telefonischer Rücksprache
Indikation:	Vaterschaftstestung, weitere Informationen einschließlich Aufklärungsunterlagen entsprechend dem Gendiagnostik Gesetz unter <a href="http://www.lfa-frankfurt.de">www.lfa-frankfurt.de</a> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Privatgutachten</li> <li>• Gerichtliche Gutachten</li> <li>• Nachlass/Testament</li> <li>• Genetisches Profil</li> <li>• Verwandtschaftstest (Nachzug von Verwandten)</li> </ul>
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Zusätzliche gonosomale STR-Systeme zur X und Y Chromosomanalyse</b>	
Methode:	PCR-Amplifikation von Short-Tandem-Repeat (STR) Polymorphismen und Analyse des genetischen Profils
Material:	Achtung: Besondere Voraussetzungen zur Identitätssicherung vor Entnahme des Materials bitte unter <a href="http://www.lfa-frankfurt.de">www.lfa-frankfurt.de</a> :  2 x 1-10 ml EDTA-Blut, 2 x Mundschleimhautabstrich
Indikation:	Weiterführende Untersuchung STR
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>KIR-Genotypisierung 2DL/3DL (inhibitorisch) und 2DS/3DS (aktivierend)</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP)
Material:	5-10 ml EDTA-, ACD/CPDA-oder Citrat-Blut
Indikation:	Allogene Blutstammzell-Knochenmarktransplantation. Immuntherapie mittels Natürlichen Killer (NK)-Zellen
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Pharmakovigilanz (Bestimmung von HLA-Antigenen)</b>	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP), Sequenzierung (SBT)
Material:	5-10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Pharmakovigilanz, z. B. HLA-B57:01 vor Gabe von Abacavir zum Ausschluss einer Abacavir-Hypersensitivität HLA-B15 Carbamazepin-ind. Stevens-Johnson-S HLA-B58 Allopurinol-ind. Stevens-Johnson-S.
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur



### 3- Anhang spezifische Indikation mit relativem Risiko bei HLA-Untersuchungen zu Krankheitsassoziationen

Erkrankung	Merkmal	RR <sup>(2)</sup>
Abacavir-Hypersensitivität	B*57:01	33 <sup>(3)</sup>
AGS late-onset-Form	B14	48.5
AGS Salzverlust-Form	B47	51.0
Akute vordere Uveitis	B27	8.2
Allopurinol-ind. Stevens-Johnson-S.	B*58:01	580 <sup>(3)</sup>
Autoimmunhepatitis	DR3	4.5
Birdshot-Chorionretinopathie	A29	48.0
Carbamazepin-ind. Stevens-Johnson-S.	B*15:02	2504 <sup>(3)</sup>
Dermatitis herpetiformis	B8/DR3/DR7	17.3
Diabetes mellitus Typ I (insulinabhängig) <sup>(1)</sup>	DR4/DQ3	3.6
Diabetes mellitus Typ I (insulinabhängig) <sup>(1)</sup>	DR3/DQ2	3.3
Felty-Syndrom	DR4	76.0
Gold-induzierte Nephropatie	B8/DR3	15.0
Hashimoto-Thyreoiditis	DR5	3.2
Hereditäre IgA-Defizienz	DR3	17.0
Idiopath. Glomerulonephritis	DR3	12.0
Idiopathische Hämochromatose	A3	6.7
Juvenile chronische Arthritis	DR8	8.0
Kaposi-Sarkom	DR5	5.3
Neonatale alloimmun. Thrombopenie	DR3/DRB3/DQ2	9.2
M. Addison (idiopathisch)	DR3	6.3
M. Basedow	DR3	3.7
M. Bechterew <sup>(1)</sup> (HLA-Subtypisierung)	B27	69.1
M. Behcet	B5	3.8
M. Reiter	B27	37.0
Multiple Sklerose <sup>(1)</sup>	DR2/DQ6	2.7
Myasthenia gravis	B8/DR3	3.3
Narkolepsie <sup>(1)</sup>	DRB1*15/DQB1*06:02	129.8
Postinfektiöse Arthritis	B27	40.0
Psoriasis vulgaris	Cw6	33.0
Psoriasis arthropatica	B27	15.0
Rheumatoide Arthritis <sup>(1)</sup>	DR4/DR1/DR10	4.2
Sjögren-Syndrom	DR3	9.7
Subakute Thyreoiditis de Quervain	B35	13.7
system. Lupus erythematodes	DR3	2.6
Zöliakie <sup>(1)</sup>	DR3/DR7/DQ2/DQ8/DQA1*05:01	52.0

<sup>(1)</sup> molekulargenetische HLA-Subtypisierung zur besseren Charakterisierung empfehlenswert.

<sup>(2)</sup> RR = relatives Risiko - gibt an, um welchen Faktor die Krankheit bei einem Merkmalsträger häufiger auftritt, als bei einem Nicht-Merkmalsträger

<sup>(3)</sup> Odds Ratio nach Becquemont L., Pharmacogenomics, 11:277 (2010)

## 4. Infektionsserologie/PCR

<b>CMV-IgM- oder IgG-Antikörper (Anti-CMV-IgM/-IgG)</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Screening von Patientenproben mit unbekanntem Antikörperstatus
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Hepatitis-A-Virus-IgM- oder IgG-Antikörper (Anti-HAV-IgM/-IgG)</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer akuten HAV-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Hepatitis-B-Core-Antikörper (Anti-HBc)</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA) Chemilumineszenz-Immuno-Assay (CHLIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer Hepatitis-B-Virus-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur

<b>Hepatitis-B-Core-IgM-Antikörper (Anti-HBc-IgM)</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer akuten Hepatitis-B-Virus-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Hepatitis-B-Surface-Antigen (HBs-Ag)</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA) Chemilumineszenz-Immuno-Assay (CHLIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer Hepatitis-B-Virus-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Hepatitis-B-Surface-Antikörper (Anti-HBs)</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis des Immunitätsstatus gegen das Hepatitis-B-Virus, Kontrolle des Impfstatus (>100 IU/l = Impfschutz vorhanden)
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Hepatitis-B-e-Antigen</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer Hepatitis-B-Virus-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur

<b>Hepatitis-B-e-Antikörper</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer Hepatitis-B-Virus-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Hepatitis-C-Virus-(HCV) Antikörper (Anti-HCV)</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA) Chemilumineszenz-Immuno-Assay (CHLIA) Immunoblot
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer Hepatitis-C-Virus-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Human-Immundefizienz-Virus-Typ-1/2-Antikörper (Anti-HIV-1/2) inkl. p24-Antigen</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA) Chemilumineszenz-Immuno-Assay (CHLIA) Immunoblot (ohne p24-Antigen)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Nachweis einer HI-Virus-Infektion der Typen 1 und 2
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>HTLV-I/II-Antikörper</b>	
Methode:	Chemilumineszenz-Immuno-Assay (CHLIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Screening auf Antikörper gegen HTLV-I/II
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur

<b>EBV VCA IgM oder IgG-Antikörper</b>	
Methode:	Chemilumineszenz-Immuno-Assay (CHLIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Screening auf EBV und Ermittlung des EBV-Infektionsstatus
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>EBV EBV-EBNA-1 IgG-Antikörper</b>	
Methode:	Chemilumineszenz-Immuno-Assay (CHLIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Screening auf EBV und Ermittlung des EBV-Infektionsstatus
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>HBV-DNA (Pool + Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HBV-DNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas MPX Test Multiplex-PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf Hepatitis-B-Virus-Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern

<b>HBV-DNA: Bestätigungstest nach AK Blut Votum 24/34</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HBV-DNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas MPX Test Multiplex-PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	1,2 ml EDTA-Plasma oder mindestens 3 ml EDTA-Vollblut
Indikation:	Bestätigung serologisch HBV-reaktiver Proben Klärung unklarer Befunde, z. B. serologisch reaktiv - PCR negativ Look-back-Verfahren Nachweisgrenze: < 12 IU/ml im Einzelprobenplasma
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern
<b>HCV-RNA (Pool + Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HCV-RNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas MPX Test Multiplex-PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf Hepatitis-C-Virus-Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern
<b>HCV-RNA: Bestätigungstest nach AK Blut Votum 24/34</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HCV-RNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas MPX Test Multiplex-PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	1,2 ml EDTA-Plasma oder mindestens 3 ml EDTA-Vollblut
Indikation:	Bestätigung serologisch HCV-reaktiver Proben Klärung unklarer Befunde, z. B. serologisch reaktiv - PCR negativ Look-back-Verfahren Nachweisgrenze: < 50 IU/ml im Einzelprobenplasma
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern

<b>HIV-RNA (Pool + Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HIV-1/2-RNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas MPX Test Multiplex-PCR / Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf HI-Virus-Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern
<b>HIV-RNA: Bestätigungstest nach AK Blut Votum 24/34</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HIV-1/2-RNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas MPX Test Multiplex-PCR / Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	1,2 ml EDTA-Plasma oder mindestens 3 ml EDTA-Vollblut
Indikation:	Bestätigung serologisch HIV-reaktiver Proben Klärung unklarer Befunde, z. B. serologisch reaktiv - PCR negativ Look-back-Verfahren. Nachweisgrenze: < 100 IU HIV-1/ml im Einzelprobenplasma
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern
<b>HAV-RNA (Pool + Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HAV-RNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas DPX Test Duplex-PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonde
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf Hepatitis-A-Virus-Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern

<b>Parvovirus B19-DNA (Pool + Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von Parvovirus B19-DNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 cobas DPX Test Duplex-PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonde
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf Parvovirus B 19-Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern
<b>West-Nil-Virus (WNV)-RNA (Pool+Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von WNV-RNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf West-Nil-Virus - Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern
<b>CMV-DNA (Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von CMV-DNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf CMV-Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern



<b>HEV-RNA (Pool+Einzelprobe)</b>	
Methode:	Qualitativer Nachweis von HEV-RNA Analysegerät: Roche cobas 6800/8800 PCR/Realtime-Detektion mit Hybridisierungssonden
Material:	2,5 ml EDTA-Plasma oder mindestens 6 ml EDTA-Vollblut - bevorzugt Gelröhrchen
Indikation:	Screening auf HEV-Sequenzen
Lagerung und Transport:	Vollblut innerhalb 72 Stunden nach Entnahme zentrifugieren; abzentrifugiertes Plasma im Überstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern; abgetrenntes Plasma bzw. bei Gelröhrchen Plasmaüberstand max. 9 Tage bei +2 bis +8°C lagern
<b>Lues-Antikörper</b>	
Methode:	Hämagglutinationstest (TPHA) Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Screening auf eine Lues-Infektion
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur
<b>Toxoplasmose IgM- oder IgG-Antikörper</b>	
Methode:	Chemilumineszenz Mikropartikel-Enzymimmunoassay (CMIA)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Screening auf Toxoplasmose und Ermittlung des Toxoplasmose-Infektionsstatus
Lagerung und Transport:	Bis 24 h bei Raumtemperatur, max. 7 Tage bei +2°C bis +8°C Zwischen +2°C und Raumtemperatur

## 5. Klinische Chemie

<b>Von Willebrand-Faktor-Antigen Bestimmung</b>	
Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
<b>Von Willebrand-Faktor-Kollagen-Bindung</b>	
Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
<b>Von Willebrand-Multimere-Analyse</b>	
Methode:	Agarose-Gel-Elektrophorese, Infrarotfluoreszenzdetektion
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
<b>Von Willebrand-Faktor-Faktor-VIII-Bindung *</b>	
Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur

<b>ADAMTS13-Aktivität *</b>	
Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur

## 6. Molekulare Diagnostik

<b>Fibrinogen-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des FGA-, FGB- und FGG-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Afibrinogenämie, Hypofibrinogenämie, Dysfibrinogenämie
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-II-Gendiagnostik (inkl. Prothrombingen-Mutationen G20210A und A19911G)</b>	
Methode:	Sequenzierung des F2-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-V-Gendiagnostik (inkl. Mutationen FV Leiden und FV HR2)</b>	
Methode:	Sequenzierung des F5-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FV-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-VII-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des F7-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FVII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Faktor-VIII-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des F8-Gens, Intron1, Intron22-Inversionsanalyse
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FVIII-Mangel (Hämophilie A)
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-IX-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des F9-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FIX-Mangel (Hämophilie B)
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-X-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des F10-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FX-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-XI-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des F11-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FXI-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Faktor-XII-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des F12-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FXII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-XIII-Gendiagnostik (inkl. Polymorphismus V34L)</b>	
Methode:	Sequenzierung des F13A-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese Sequenzierung des F13B-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FXIII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Präkallikrein-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des KLKB1-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Präkallikrein-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Kininogen-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des KNG-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Kininogen-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Gendiagnostik bei kombiniertem FVIII/FV-Mangel</b>	
Methode:	Sequenzierung des LMAN1- und MCFD2-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Kombinierter FV/FVIII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Gendiagnostik bei Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD1 und 2)</b>	
Methode:	Sequenzierung des VKORC1- und GG CX-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD2)
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Gendiagnostik bei (partieller) Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität</b>	
Methode:	Sequenzierung des VKORC1- und CYP2C9 (Exone 2,3 und 7)- und CYP4F2 (Exon 11)-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Antithrombin-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des SERPINC1-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Antithrombin-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Plasminogen-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des PLG-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Plasminogen-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Protein-C-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des PROC-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Protein C-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Protein-S-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des PROS1-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Protein S-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Gendiagnostik bei Thrombophilie</b>	
Methode:	Sequenzierung des SERPINC1-, PROC- und PROS-, PROZ-, PROCR-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thrombophilie
Transport:	Bei Raumtemperatur



<b>TAFI-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des TAFI-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	TAFI-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>PAI1-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des PAI1-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thrombophilie
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Gendiagnostik bei Aspirin-Resistenz (COX1)</b>	
Methode:	Sequenzierung des PTGS1-Gens (bei Bedarf F13A, ITGA2, ITGB3-Gen)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Aspirin-Resistenz
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Bernard-Soulier-Syndrom-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des GP1BA, GP1BB, GP9, GP5-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Bernard-Soulier-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>HPA-Gendiagnostik</b>	
Methode:	PCR/Sequenzierung des ITGA2-, ITGB3-, ITGA2B-, bzw. GP1BA-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thrombozyten-Transfusionen, bei neonataler Immunthrombozytopenie (NAIT), bei posttransfusioneller Purpura (PTP)
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Von Willebrand-Syndrom -Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des VWF-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Von Willebrand-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>ADAMTS13-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des ADAMTS13-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hereditäre TTP
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Homocysteinurie-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Sequenzierung des CBS-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Homocysteinurie
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Long-QT-Syndrom-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Stufe I: Sequenzierung der KCNQ1-, KCNH2-, SCN5A-, KCNE1-, KCNE2-Gene Stufe II: MLPA der KCNQ1-, KCNH2-, KCNE1-, KCNE2-Gene Stufe III: Sequenzierung der ANK2-, KCNJ 2-, CAV3-, SCN4B-, SNTA1-, KCNE3-Gene Stufe IV: MLPA der CLCN1-, KCNJ 2-Gene
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Long-QT-Syndrom (LQTS)
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Brugada-Syndrom-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Stufe I: Sequenzierung des SCN5A-Gens Stufe II: Sequenzierung der GPD1L-, CACNA1C-, CACNB2-, SCN1B-, KCNE3-, SCN3B-Gene Stufe III: MLPA des SCN5A-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Brugada-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Trachykardie (CPVT)-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Stufe I: Sequenzierung der 45 am häufigsten betroffenen Exone des RYR2-Gens Stufe II: Komplette Sequenzierung des RYR2-Gens Stufe III: MLPA des RYR2-Gens Stufe IV: Sequenzierung des CASQ2-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Trachykardie (CT)
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/D)-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Stufe I: Sequenzierung der PKP2-, DSP-, DSG2-Gene Stufe II: MLPA der PKP2-, DSG2-, DSC2-, JUP-, DSP-, TGFβ3-RYR2-Gene
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/D)
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie/Hypertrophe Kardiomyopathie (HOCM/HCM)-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Stufe I: Sequenzierung der MYH7-, MYBPC3-, TNNT2-, TNNI3-Gene
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie/Hypertrophe Kardiomyopathie (HOCM/HCM)
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Dilatative Kardiomyopathie (DCM)-Gendiagnostik</b>	
Methode:	Stufe I: Sequenzierung der LMNA-, MYH7-, MYBPC3-, TNNT2-Gene
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Dilatative Kardiomyopathie (DCM) Kardiomyopathie
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Faktor-V-Quebec</b>	
Methode:	Sequenzierung des MMRN1- und PLAU-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FV-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Alpha-Thalassämie *</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des HBA1- und HBA2- Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Alpha-Thalassämie
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Beta-Thalassämie *</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des HBB-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Beta-Thalassämie
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Hereditäre Persistenz von HbF (HPFA) *</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des HBG1- und HBG2-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hereditäre Persistenz von HbF
Transport:	Bei Raumtemperatur

<b>Hereditäre Hämochromatose (HH) *</b>	
Methode:	Stufe I: sequenzspezifischer Nachweis des HFE-Gens (inkl. Mutationen C282Y, H63D, S65C), SSP-PCR, Gel-Elektrophorese Stufe II: Komplettssequenzierung des HFE-Gens Stufe III: Komplettssequenzierung der HJV- und HAMP, TRF2 und SLC11A3-Gene Stufe IV: MLPA der HJV- und HAMP, TRF2 und SLC11A3-Gene
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hereditäre Hämochromatose
Transport:	Bei Raumtemperatur
<b>Hämoglobinopathien (Hämoglobin-Strukturvarianten) HbS, HbE, HbC, HbD *</b>	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des HBB-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hämoglobinopathien/Sichelzellerkrankheit
Transport:	Bei Raumtemperatur

## 7. Thrombozytendiagnostik

Benötigtes Material bei folgenden Abklärungen ***	
Abklärung neonatale (Allo-) Immunthrombozytopenie:	Mutter: 10 ml EDTA-Blut, 10 ml Nativblut (ohne Trenngel!) Vater: 10 ml EDTA-Blut Kind: 0,5 ml EDTA-Blut, wenn möglich
Abklärung Refraktärzustand auf Thrombozytentransfusionen:	10 ml Nativblut (ohne Trenngel!) und 3 ml EDTA-Blut (inkl. HLA-Diagnostik)
Diagnostik Thrombozytärer Autoantikörper:	10 ml EDTA-Blut (20 ml bei Thrombozytopenie < 50.000/μl) und 10 ml Nativblut (ohne Trenngel!)
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C

\*\*\* Die Untersuchungen werden im Institut Mannheim im Unterauftrag durchgeführt.

Antikörperbeladung auf Thrombozyten	
Methode:	Plättchen-Immunfluoreszenztest (direkter PIFT), direkter MAIPA
Material:	20 ml EDTA-Blut
Indikation:	Screening auf Plättchen-assoziierte Antikörper (z. B. bei Immunthrombozytopenien (ITP) und Thrombozytenfunktionsstörungen)
Lagerung und Transport:	Max. 2 Tage bei Raumtemperatur
Freie Thrombozytenantikörper	
Methode:	Plättchen-Immunfluoreszenztest (indirekter PIFT), indirekter MAIPA
Material:	3 ml Serum
Indikation:	Screening auf Plättchen-bindende Antikörper (z. B. bei Refraktärität auf Thrombozyten-Transfusionen, bei neonataler Immunthrombozytopenie (NAIT), bei posttransfusioneller Purpura (PTP) und zum Nachweis freier thrombozytärer Autoantikörper)
Lagerung und Transport:	Max. 7 Tage zwischen 4 °C und Raumtemperatur

<b>Heparin induzierte Thrombozytopenie (HIT Typ II)</b>	
Methode:	HIPA-Test (Heparin-induced Platelet Antibody)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Klinischer Verdacht auf HIT Typ II (Thrombozytenabfall > 50%, Thrombozytenzahl < 80.000/ $\mu$ l)
Lagerung und Transport:	Max. 7 Tage zwischen 4 °C und Raumtemperatur



## **8. Allgemeine Vorgaben zur Prä-Analytik**

### **8.1 Probenkennzeichnung**

Die Probenkennzeichnung dient der eindeutigen Zuordnung einer Patientenblutprobe zum Laborauftrag. Bei Nutzung von Barcode-Etiketten ist zu beachten, dass sowohl auf das Probenröhrchen als auch auf den Untersuchungsauftrag jeweils ein Klebeetikett mit der gleichen Nummer aufgebracht wird. Alternativ muss das Probengefäß mit Vor- und Zuname sowie Geburtsdatum und Barcode beschriftet werden. Die Beschriftung der Probengefäße für die Blutgruppenbestimmung unterliegt den Hämotherapie-Richtlinien. Hier wird neben einem Barcode die Angabe von Name, Vorname und Geburtsdatum des Patienten gefordert. Der anfordernde Arzt ist für die Identität der Blutprobe verantwortlich.

Es ist darauf zu achten, dass für bestimmte Untersuchungen ein separates Probengefäß erforderlich ist (z. B. Blutgruppenbestimmung).

### **8.2 Anforderungsschein**

Für Ihre Anforderungen stellt Ihnen unser Labor die entsprechenden Laboraufträge zur Verfügung.

Der Anforderungsschein muss folgende Angaben enthalten

1. Name, Vorname, Geburtsdatum und Geschlecht des Patienten
2. Adresse des Patienten bzw. Kostenträger
  - GKV-Patient - Ü-Schein notwendig
  - Selbstzahler
  - Rechnung an Einsender
3. Angaben zum einsendenden Arzt/Praxisstempel
4. Art des Untersuchungsmaterials
5. Abnahmedatum
  - Insbesondere für Kreuzprobendiagnostik und HLA-Antikörperuntersuchungen (ET-Warteliste)
6. Reihenfolge (z. B. vor / nach Plasmapherese)
7. Verdachtsdiagnose
8. Klinische Angaben zur Anamnese
  - frühere Transfusionen,
  - frühere Schwangerschaften,
  - Zustand nach Blutstammzell- oder solider Organ-Transplantation
9. Medikation

Um einen reibungslosen und zügigen Ablauf bei der Auftragsannahme zu gewährleisten bitten wir Sie soweit nicht bei uns im Kundenstamm hinterlegt eine Telefonnummer für Rückfragen zu hinterlassen.

Anforderungsscheine können telefonisch bestellt werden oder unter der Internetadresse kostenfrei heruntergeladen werden.

### 8.3 Gewinnung von Untersuchungsmaterial

#### Venenblutentnahme unter Standardbedingungen

- Nach einer Ruhezeit (sitzend oder liegend) von mindestens 10 Minuten kann dem Patienten Blut aus einer gut gefüllten Vene nach vorheriger Desinfektion entnommen werden.
- Es sollte keine Entnahme aus liegenden venösen oder arteriellen Zugängen erfolgen. Falls dies nicht möglich ist, sollte mindestens das 10fache des Totvolumens des Katheters vorab entnommen und verworfen werden.
- Die Staubinde wird handbreit oberhalb der vorgesehenen Einstichstelle angelegt (bei Entnahme am Arm).
- Zum Einstechen der Kanüle bis 1 Minute stauen, der Einstich muss streng intravenös erfolgen. Die Haut wird gegen die Stichrichtung gespannt und die Schliffseite der Kanüle nach oben gerichtet.
- Die Stauung kann gelöst werden, sobald Blut in die Röhrenchen läuft.
- Die Punktionsstelle nach Entfernen der Kanüle ausreichend lange (ca. 5 Minuten) mit einem Tupfer unter ausreichendem Druck verschließen.

Die Reihenfolge der Blutentnahme sollte wie folgt sein:

1. Blutkulturen
2. Nativblut (Serum)
3. Citratblut (Gerinnung)
4. EDTA-/Heparinblut

Blutentnahmeröhrenchen mit Antikoagulantienzusatz müssen umgehend durch Schwenken der Probe durchmischt werden - nicht schütteln!

### 8.4 Entnahmesysteme und Probenhandling

#### Entnahmesysteme - Farbkodierung:

Probenmaterial	Vacutainer®	Sarstedt Monovette®
Serum	rot (braun)	weiß
Serum mit Trennhilfe/Gelmonovette	goldgelb	braun
EDTA-Blut	violett	rot
Blutgruppenröhrenchen	violett/groß	rot/groß
Citrat-Blut [1+9, Gerinnung]	hellblau	grün
Citrat-Blut [1+4, BSG]	schwarz	violett
Heparin-Blut Na-/NH4	grün	blau
Lithium-Heparin-Blut	orange	orange
Fluorid [NaF]	grau	gelb

## 8.5 Umgang mit Probenmaterial

**Serum:** Vollblut entnehmen, mindestens 20 Min. (höchstens 1 Std.) in senkrechter Stellung gerinnen lassen.

Falls erforderlich zentrifugieren (10-20 Min. bei 3000 U/Min.), Überstand (Serum) abheben und in Probenröhrchen überführen.

Die Zentrifugation von Serum-Gel-Monovetten (z. B. Serumrückstellproben für Patienten auf der ET-Warteliste die ein Organangebot erhalten) führt zu einer dauerhaften Trennung von Blutku-chen und Serum, hier ist ein Abpipettieren vor Versand nicht erforderlich.

**Plasma (EDTA-Plasma/Heparinplasma):** Vollblut in entsprechende Röhrchen (EDTA/Heparin) geben durchmischen, sofort zentrifugieren (ca. 10 Min. bei 2000U/ Min.), Überstand (Plasma) abheben, in unsere Probenröhrchen überführen und entsprechend der Vorschrift des jeweiligen Testparameters lagern.

**EDTA-Vollblut:** Für Blutbilder sowie molekulargenetische-und biologische Untersuchungen be-nötigen wir EDTA-Vollblut. Zur Blutgruppenbestimmungen bitten wir um Verwendung von gro-ßen EDTA-Röhrchen (9 ml).

**Citratplasma:** Für Gerinnungsanalysen möglichst unmittelbar, spätestens aber 1 Stunde nach Entnahme, das Citratblut bei 2000 U/Min 10 Min zentrifugieren. Das überstehende Plasma wird in ein Kunststoffröhrchen überführt und ggf. verschlossen bei -18° C bis - 20° aufbewahrt.

**Molekularbiologische Untersuchungen:** Für molekularbiologische Untersuchungen (v. a. Be-stimmung von HLA-Antigenen oder Blutgruppenmerkmalen) müssen original verschlossene Blutentnahmegefäße eingesandt werden (Vermeidung von Kontaminationen). Wir benötigen für diese Untersuchungen bevorzugt EDTA-Vollblut, wegen möglicher Hemmung der PCR kein Heparinblut einsenden.

**Molekulargenetische Untersuchungen:** Humangenetische Untersuchungen, z. B. Faktor V-Leiden, HLA-B27 werden bevorzugt aus EDTA-Vollblut durchgeführt. Für humangenetische Un-tersuchungen benötigen wir nach dem Gendiagnostikgesetz die Einwilligungserklärung des Pa-tienten bzw. die Bestätigung des Absenders, dass eine solche zwischen dem Absender (be-handelnden Arzt) und dem Patienten geschlossen wurde und dem Absender vorliegt, anson-ten kann die Untersuchung nicht durchgeführt werden.

### Folgende Parameter nicht gekühlt einsenden:

Parameter	Material
Serologische HLA-Bestimmung bzw. autologes Crossmatch	Heparin-Vollblut
Blutbild	EDTA-Vollblut

## 8.6 Einwilligungserklärung Humangenetik (Gen-Diagnostik-Gesetz)

Humangenetische Analysen zu medizinischen Zwecken dürfen nur dann vorgenommen werden, wenn die betroffene Person (bei Minderjährigen der gesetzliche Vertreter) schriftlich in die Untersuchung eingewilligt hat (Gendiagnostikgesetz vom 01.02.2010, Abschnitt 2§8).

Einwilligungserklärung gemäß Gen-Diagnostik-Gesetz sind auf dem Anforderungsschein für die molekulare Hämostaseologie enthalten und für die relevante Immungenetische Diagnostik (HLA-Krankheitsassoziation) als getrennter Schein erhältlich.

## 8.7 Probenversand

Diagnostische Proben sind potenziell oder bekanntermaßen infektiös und gelten daher als ansteckungsgefährliche Stoffe, die unter die Gefahrgutklasse 6.2 fallen.

Alle an der Transportkette Beteiligten, d. h. vorrangig die Absender, haben in diesen Fällen die Gefahrgutbestimmungen für ansteckungsgefährliche Stoffe zu beachten.

### Probenverpackung

Nach den Allgemeinen Geschäftsbedingungen der Deutschen Post AG und den „Regelungen für die Beförderung von gefährlichen Stoffen und Gegenständen - Brief national“ (nachzulesen unter [www.deutschepost.de](http://www.deutschepost.de)) hat der **Absender** sicherzustellen, dass die Verpackung von Patientenproben eine ausreichende Schutzwirkung gegen auftretende Transportbelastungen aufweist. Dazu muss die Verpackung aus folgenden Bestandteilen bestehen (in Anlehnung an die **Verpackungsrichtlinie P 650** des europäischen Übereinkommens zum Transport gefährlicher Güter - ADR):

- a) einem wasserdichten, möglichst bruchstärkeren Probengefäß (Primärgefäß).
- b) einem wasserdichten, starren Schutzgefäß (Sekundärverpackung) aus widerstandsfähigem Kunststoff (z. B. Versandröhrchen)
- c) Flüssigkeitsaufsaugendem Material zwischen a) und b) (z. B. Flies)
- d) einer reißfesten Versandhülle (Außenverpackung). (z. B. Verpackungskarton)

Potentiell infektiöse oder ansteckungsgefährliche Stoffe der **Gefahrgut-Kategorie B** (früher: Erreger der Risikogruppe 2, die weniger schwere Erkrankungen auslösen können), dürfen nur in kistenförmigen Papp-Faltschachteln mit der Kennzeichnung „**UN 3373**“ und dem Vermerk „**Biologischer Stoff, Kategorie B**“ transportiert werden.

Die Faltschachteln müssen zusätzlich mit der Adresse des Absenders beschriftet werden und eine Kennzeichnung für die Bauartprüfung tragen.

Wichtig: Ansteckungsgefährliche Stoffe, von denen bekannt oder anzunehmen ist, dass sie Krankheitserreger der **Gefahrgut-Kategorie A** (früher: Erreger der Risikogruppe 3, die schwere lebensbedrohliche Erkrankungen auslösen) enthalten, sind zum Versand als Briefsendung generell nicht zugelassen.

**Bei Nichtbeachten der Verpackungsvorgaben trägt der Absender grundsätzlich die haftungsrechtlichen Folgen für evtl. beim Versand eintretende Schäden.**

Die entsprechenden Materialien (Firma Sarstedt, 4G/XO.3/S/10/D/BAM 6781-SCA-PU), die durch die Bundesanstalt für Materialforschung und -prüfung (BAM) getestet und zugelassen und die Anforderungen der Verpackungsvorschrift P 650 ADR, RID, ICAO und IATA im vollen Umfang erfüllen, stellen wir Ihnen in praxisüblichen Mengen zum Selbstkostenpreis gerne über unseren Vertrieb (Blutkonservenausgabe - 24 Stunden Bereitschaftsdienst) zur Verfügung.

Materialien nach **Verpackungsrichtlinie P 650 für den Versand** von potentiell infektiöse oder Ansteckungsgefährliche Stoffe der **Gefahrgut-Kategorie B:**

Abbildung der Verpackungskartons und Sekundärverpackung (Schutzhülle)



Anforderungen hierzu bitten wir während der regulären Öffnungszeiten über die Rufnummer (Tel.: 069-6782-222) oder in dringenden Notfällen über die Blutkonservenausgabe (Tel.: 069-6782-173)

Stand: Februar 2018

Version: 2.5