

Leistungsverzeichnis - Labordiagnostik -



Medizinisches Versorgungszentrum (MVZ)

DRK-Blutspendedienst Frankfurt gemeinnützige GmbH



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



Stand: Februar 2018

Version: 2.5

INHALTSVERZEICHNIS

1. Blutgruppenserologie und Immunhämatologie	5
Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest)	5
Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene	5
Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe)	5
Antikörper-Identifizierung	5
Antikörpertiter	6
Kontrolle von Antikörpertiter	6
Isoagglutinin-Titer	6
Hämolysin-Titer *	6
Direkter Coombstest bei Neugeborenen	7
Aufgegliederter direkter Coombstest (IgG/C3d)	7
Aufgegliederter direkter Coombstest (einschl. IgA und IgM)	7
Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse	7
Untersuchungen bei V. a. Coombs-negative Autoimmunhämolyse *	8
Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse *	8
Donath-Landsteiner-Antikörper *	8
T-Aktivierung oder positiver direkter Coombstest bei bakteriellen Infekten *	8
Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse	9
Abklärung von Transfusionsreaktionen	9
Kryoglobuline *	9
Kälteagglutinine *	9
Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach allogener KM-/Blutstammzelltransplantation (Geltechnik)	10
Untersuchung auf partial D	10
DNA-Typisierung von Blutgruppenantigenen nach Vortransfusion oder Autoimmunhämolyse	10
Charakterisierung von RHD-Allelen	10
Charakterisierung von RHCE-Allelen	11
Genotypisierung GYPA, GYPB (MNS-Blutgruppe)	11
Genotypisierung KEL (Kell-Blutgruppe)	11
Genotypisierung XK (Kell-Blutgruppe)	11
Genotypisierung CD109 (HPA-15)	12
DNA-Typisierung seltener Antigene	12
Genotypisierung (Bestimmung der RHD-Zygotie)	12
Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene	12
Nachweis gebundener spezifischer Antikörper *	13
Antigentypisierung nach Chloroquinelution	13
Antigentypisierung mittels Adsorption/Elution	13
2. Hämatologie, Durchflusszytometrie	14
Differentialblutbild (quantitativ)	14
Koloniebildende Zellen (CFU-Assay)	14
Koloniebildende Zellen in der Langzeitkultur (LTC-IC-Assay)	14
CD34+-Zellen (quantitativ)	15
Immunstatus (quantitativ)	15
3. Transplantationsimmunologie und Immungenetik	16
HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT	16
HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT	16
HLA-Klasse-I/II-Antikörperscreening mittels Microbead (Festphase) Luminex	17
HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen-Antikörperdifferenzierung mittels Luminex (Microbead)	17
HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen mittels Luminex zum Nachweis von C1q-Komplement-bindenden Antikörpern	18
HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System)	18
HLA-Crossmatch (autolog)	19
T-Zell-HLA-Crossmatch	19
B-Zell-HLA-Crossmatch	19
Serologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B)	20
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 1-Feld	20
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DQA1) 1-Feld	20
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 2-Feld	21
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5) 2-Feld	21
KIR-Genotypisierung (2DL/2DL (inhibitorisch) und 2DS/3DS (aktivierend))	22
Pharmakovigilanz (Bestimmung von HLA-Antigenen)	22
3- Anhang spezifische Indikation mit relativem Risiko bei HLA-Untersuchungen zu Krankheitsassoziationen	23

4. Klinische Chemie	24
Von Willebrand-Faktor-Antigen Bestimmung	24
Von Willebrand-Faktor-Kollagen-Bindung	24
Von Willebrand-Multimere-Analyse	24
Von Willebrand-Faktor-Faktor-VIII-Bindung *	24
ADAMTS13-Aktivität *	25
5. Molekulare Diagnostik	26
Fibrinogen-Gendiagnostik	26
Faktor-II-Gendiagnostik (inkl. Prothrombingen-Mutationen G20210A und A19911G)	26
Faktor-V-Gendiagnostik (inkl. Mutationen FV Leiden und FV HR2)	26
Faktor-VII-Gendiagnostik	26
Faktor-VIII-Gendiagnostik	27
Faktor-IX-Gendiagnostik	27
Faktor-X-Gendiagnostik	27
Faktor-XI-Gendiagnostik	27
Faktor-XII-Gendiagnostik	28
Faktor-XIII-Gendiagnostik (inkl. Polymorphismus V34L)	28
Präkallikrein-Gendiagnostik	28
Kininogen-Gendiagnostik	28
Gendiagnostik bei kombiniertem FVIII/FV-Mangel	29
Gendiagnostik bei Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD1 und 2)	29
Gendiagnostik bei (partieller) Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität	29
Antithrombin-Gendiagnostik	29
Plasminogen-Gendiagnostik	30
Protein C-Gendiagnostik	30
Protein S-Gendiagnostik	30
Gendiagnostik bei Thrombophilie	30
TAFI-Gendiagnostik	31
PAI1-Gendiagnostik	31
Gendiagnostik bei Aspirin-Resistenz (COX1)	31
Bernard-Soulier-Syndrom-Gendiagnostik	31
HPA-Gendiagnostik	32
Von Willebrand-Syndrom-Gendiagnostik	32
ADAMTS13-Gendiagnostik	32
Homocysteinurie-Gendiagnostik	32
Long-QT-Syndrom-Gendiagnostik	33
Brugada-Syndrom-Gendiagnostik	33
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Trachykardie (CPVT)-Gendiagnostik	33
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/D)-Gendiagnostik	34
Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie/Hypertrophe Kardiomyopathie (HOCM/HCM)-Gendiagnostik	34
Dilatative Kardiomyopathie (DCM)-Gendiagnostik	34
Faktor-V-Quebec	34
Alpha-Thalassämie *	35
Beta-Thalassämie *	35
Hereditäre Persistenz von HbF (HPFA) *	35
Hereditäre Hämochromatose (HH) *	36
Hämoglobinopathien (Hämoglobin-Strukturvarianten) HbS, HbE, HbC, HbD *	36
6. Thrombozytendiagnostik	37
Benötigtes Material bei folgenden Abklärungen: Abklärung neonatale (Allo-) Immunthrombozytopenie, Abklärung Refraktärzustand auf Thrombozytentransfusionen, Diagnostik Thrombozytärer Autoantikörper:	37
Antikörperbeladung auf Thrombozyten	37
Freie Thrombozytenantikörper	37
Heparin induzierte Thrombozytopenie (HIT Typ II)	38
7. Allgemeine Vorgaben zur Prä-Analytik	39



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

Medizinisches Versorgungszentrum: Ansprechpartner und Telefonnummern

Anschrift:

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

Ärztlicher Leiter:

Dr. med. Christof Geisen, FA Transfusionsmedizin, ZB Hämostaseologie
Tel.: 069 / 6782-345/-361, (Sekretariat)
Fax: 069 / 6782-346/-329
eMail: c.geisen@blutspende.de

MVZ - Partner:

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. Christian Seidl, FA Transfusionsmedizin, Fachimmunogenetiker DGI
Prof. Dr. med. Dr. h. c. Erhard Seifried, FA für innere Medizin und Transfusionsmedizin
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

1. Blutgruppenserologie und Immunhämatologie

Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest)	
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
Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene	
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
Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe)	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Vor Transfusion
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Antikörper-Identifizierung	
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

Antikörpertiter	
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
Kontrolle von Antikörpertiter	
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
Isoagglutinin-Titer	
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
Hämolysin-Titer *	
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

Direkter Coombstest bei Neugeborenen	
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
Aufgegliederter direkter Coombstest (IgG/C3d)	
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
Aufgegliederter direkter Coombstest (einschl. IgA und IgM)	
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
Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse	
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

Untersuchungen bei V. a. Coombs-negative Autoimmunhämolyse *	
Methode:	Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren
Material:	Nach Vereinbarung
Indikation:	Nachweis und Charakterisierung von Autoantikörpern bei V. a. Autoimmunhämolyse
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse *	
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
Donath-Landsteiner-Antikörper *	
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
T-Aktivierung oder positiver direkter Coombstest bei bakteriellen Infekten *	
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

Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse	
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
Abklärung von Transfusionsreaktionen	
Methode:	Hämagglutinationstest, bakteriologische Kultur
Material:	Vor Transfusion: 10 ml Venenblut oder 10 ml 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
Kryoglobuline *	
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.
Kälteagglutinine *	
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

Charakterisierung von RHCE-Allelen	
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
Genotypisierung GYPA, GYPB (MNS-Blutgruppe)	
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
Genotypisierung KEL (Kell-Blutgruppe)	
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
Genotypisierung XK (Kell-Blutgruppe)	
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

Genotypisierung CD109 (HPA-15)	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA-, bzw. Citrat-Blut
Indikation:	HPA-Bestimmung
Transport:	Bei Raumtemperatur
DNA-Typisierung seltener Antigene	
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
Genotypisierung (Bestimmung der RHD-Zygotie)	
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
Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene	
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

Nachweis gebundener spezifischer Antikörper *	
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
Antigentypisierung nach Chloroquinelution	
Methode:	Elutionsverfahren (Chloroquinelution), Hämagglutination
Material:	10 ml EDTA-Blut
Indikation:	Antigenbestimmung bei positivem direktem Coombstest
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Antigentypisierung mittels Adsorption/Elution	
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

Differentialblutbild (quantitativ)	
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
Koloniebildende Zellen (CFU-Assay)	
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)
Koloniebildende Zellen in der Langzeitkultur (LTC-IC-Assay)	
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)

CD34+-Zellen (quantitativ)	
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
Immunstatus (quantitativ)	
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 V. a. 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

HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT	
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
HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT	
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

HLA-Klasse-I/II-Antikörperscreening mittels Microbead (Festphase) Luminex	
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"> • Lebendnierenspende • Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper-DSA) • Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuz-reagierendem Reaktionsmuster • Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant • Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant
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-Antikörperdifferenzierung mittels Luminex (Microbead)	
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"> • Lebendnierenspende • Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper-DSA) • Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuz-reagierendem Reaktionsmuster • Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant • Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant
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"> • Lebendnierenspende • Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper-DSA) • Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuz-reagierendem Reaktionsmuster • Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant • Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant
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"> • Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum • Spender: 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung
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.

HLA-Crossmatch (autolog)	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	<ul style="list-style-type: none"> • Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum • Empfänger 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut
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
T-Zell-HLA-Crossmatch	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	<ul style="list-style-type: none"> • Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum • Spender: 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung
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-Zell-HLA-Crossmatch	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	<ul style="list-style-type: none"> • Empfänger: 5 - 10 ml Nativblut/Serum • 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
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

Serologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, 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
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 1-Feld	
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
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DQA1) 1-Feld	
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

Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 2-Feld	
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
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5) 2-Feld	
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.)

KIR-Genotypisierung 2DL/3DL (inhibitorisch) und 2DS/3DS (aktivierend)	
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
Pharmakovigilanz (Bestimmung von HLA-Antigenen)	
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 ⁽²⁾
Abacavir-Hypersensitivität	B*57:01	33 ⁽³⁾
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 ⁽³⁾
Autoimmunhepatitis	DR3	4.5
Birdshot-Chorionretinopathie	A29	48.0
Carbamazepin-ind. Stevens-Johnson-S.	B*15:02	2504 ⁽³⁾
Dermatitis herpetiformis	B8/DR3/DR7	17.3
Diabetes mellitus Typ I (insulinabhängig) ⁽¹⁾	DR4/DQ3	3.6
Diabetes mellitus Typ I (insulinabhängig) ⁽¹⁾	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 ⁽¹⁾ (HLA-Subtypisierung)	B27	69.1
M. Behcet	B5	3.8
M. Reiter	B27	37.0
Multiple Sklerose ⁽¹⁾	DR2/DQ6	2.7
Myasthenia gravis	B8/DR3	3.3
Narkolepsie ⁽¹⁾	DRB1*15/DQB1*06:02	129.8
Postinfektiöse Arthritis	B27	40.0
Psoriasis vulgaris	Cw6	33.0
Psoriasis arthropatica	B27	15.0
Rheumatoide Arthritis ⁽¹⁾	DR4/DR1/DR10	4.2
Sjögren-Syndrom	DR3	9.7
Subakute Thyreoiditis de Quervain	B35	13.7
system. Lupus erythematodes	DR3	2.6
Zöliakie ⁽¹⁾	DR3/DR7/DQ2/DQ8/DQA1*05:01	52.0

⁽¹⁾ molekulargenetische HLA-Subtypisierung zur besseren Charakterisierung empfehlenswert.

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

⁽³⁾ Odds Ratio nach Becquemont L., Pharmacogenomics, 11:277 (2010)

4. Klinische Chemie

Von Willebrand-Faktor-Antigen Bestimmung

Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur

Von Willebrand-Faktor-Kollagen-Bindung

Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur

Von Willebrand-Multimere-Analyse

Methode:	Agarose-Gel-Elektrophorese, Infrarotfluoreszenzdetektion
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur

Von Willebrand-Faktor-Faktor-VIII-Bindung *

Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur

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

* nicht akkreditiert nach ISO 15189

5. Molekulare Diagnostik

Fibrinogen-Gendiagnostik	
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
Faktor-II-Gendiagnostik (inkl. Prothrombingen-Mutationen G20210A und A19911G)	
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
Faktor-V-Gendiagnostik (inkl. Mutationen FV Leiden und FV HR2)	
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
Faktor-VII-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des F7-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FVII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

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

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

Gendiagnostik bei kombiniertem FVIII/FV-Mangel	
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
Gendiagnostik bei Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD1 und 2)	
Methode:	Sequenzierung des VKORC1- und GGCX-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD2)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Gendiagnostik bei (partieller) Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität	
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
Antithrombin-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des SERPINC1-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Antithrombin-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

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

TAFI-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des TAFI-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	TAFI-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
PAI1-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des PAI1-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thrombophilie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Gendiagnostik bei Aspirin-Resistenz (COX1)	
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
Bernard-Soulier-Syndrom-Gendiagnostik	
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

HPA-Gendiagnostik	
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
Von Willebrand-Syndrom -Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des VWF-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Von Willebrand-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
ADAMTS13-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des ADAMTS13-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hereditäre TTP
Transport:	Bei Raumtemperatur
Homocysteinurie-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des CBS-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Homocysteinurie
Transport:	Bei Raumtemperatur

Long-QT-Syndrom-Gendiagnostik	
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
Brugada-Syndrom-Gendiagnostik	
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
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Trachykardie (CPVT)-Gendiagnostik	
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

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

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

Hereditäre Hämochromatose (HH) *	
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
Hämoglobinopathien (Hämoglobin-Strukturvarianten) HbS, HbE, HbC, HbD *	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des HBB-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hämoglobinopathien/Sichelzellerkrankheit
Transport:	Bei Raumtemperatur

* nicht akkreditiert nach ISO 15189

6. 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/ μ l) 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

Heparin induzierte Thrombozytopenie (HIT Typ II)	
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/ μ l)
Lagerung und Transport:	Max. 7 Tage zwischen 4 °C und Raumtemperatur

7. Allgemeine Vorgaben zur Prä-Analytik

7.1 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).

7.2 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 beim MVZ Sekretariat bestellt werden oder unter der Internetadresse www.blutspende.de kostenfrei heruntergeladen werden.

7.3 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 Staubbinde 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 Schlißseite 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!

7.4 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-/NH ₄	grün	blau
Lithium-Heparin-Blut	orange	orange
Fluorid [NaF]	grau	gelb

7.5 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 Blutkuchen 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 benötigen wir EDTA-Vollblut. Zur Blutgruppenbestimmungen bitten wir um Verwendung von großen 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. Bestimmung 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 Untersuchungen benötigen wir nach dem Gendiagnostikgesetz die Einwilligungserklärung des Patienten bzw. die Bestätigung des Absenders, dass eine solche zwischen dem Absender (behandelnden Arzt) und dem Patienten geschlossen wurde und dem Absender vorliegt, ansonsten kann die Untersuchung nicht durchgeführt werden.

Folgende Parameter nicht gekühlt einsenden:

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

7.6 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.

7.7 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) 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 bruchstabilen 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 infektiösen oder ansteckungsgefährlichen Stoffen der **Gefahrgut-Kategorie B:**

Abbildung der Verpackungskartons und Sekundärverpackung (Schutzhülle)



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