



**Medizinisches Versorgungszentrum DRK-Blutspendedienst Ulm  
gemeinnützige GmbH**

## **Laborleistungen**



Helmholtzstraße 10  
89081 Ulm

Tel: (0731) 150-0  
Fax: (0731) 150-575  
<http://www.uni-ulm.de/klinik/medklinik/tfm/>

Dokument: 29398/ 3 - : Laborleistungen Ulm-MVZ	Hinweise:	Gültig ab: 07.11.2021
Geltungsbereich: Ulm-MVZ;;		Status: Gültig
Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig.		Seite 1 von 30

**Medizinisches Versorgungszentrum DRK-Blutspendedienst  
Ulm gemeinnützige GmbH**

**Zertifiziert nach  
DIN EN ISO 9001 und  
DIN EN ISO 13485**



**akkreditiert nach  
DIN EN ISO 15189**



**sowie akkreditiert durch  
Joint Accreditation Committee-ISCT**

**geprüft durch  
die European Federation for Immunogenetics & EBMT**

**Allgemeine Hinweise:**

Annahme von Laborproben: Mo - So 0:00 bis 24:00 Uhr  
Öffnungszeiten Ambulanz: : Mo – Fr 8:00 bis 16:00 Uhr  
Öffnungszeiten Zellspende: Mo – Fr 8:00 bis 16:00 Uhr  
Öffnungszeiten Vollblutspende: Do 11:00 bis 19:00 Uhr

Lagerung und Transport der Proben ist zu beachten. Eingesandtes Material kann bei unbeschrifteten Proben und falschem Abnahmematerial nicht bearbeitet werden.

Nicht nach ISO 15189 akkreditierte Parameter sind mit \* gekennzeichnet.

Dokument: 29398/ 3 - : Laborleistungen Ulm-MVZ	Hinweise:	Gültig ab: 07.11.2021
Geltungsbereich: Ulm-MVZ;;		Status: Gültig
Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig.		Seite 2 von 30

## Inhaltsverzeichnis

Allgemeine Hinweise .....	2
Ansprechpartner.....	6
Blutgruppenserologie und Immunhämatologie .....	9
<b>Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest)</b> .....	9
<b>Semiquantitative Antigendichtebestimmung *</b> .....	9
<b>Quantitative Antigendichtebestimmung *</b> .....	9
<b>Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene</b> .....	9
<b>Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe)</b> .....	9
<b>Antikörper-Suchtest</b> .....	10
<b>Antikörper-Identifizierung</b> .....	10
<b>Antikörpertiter</b> .....	10
<b>Kontrolle des Antikörpertiters</b> .....	10
<b>Isoagglutinin-Titer</b> .....	10
<b>Direkter Antiglobulintest</b> .....	10
<b>Direkter Antiglobulintest bei Neugeborenen</b> .....	11
<b>Aufgegliederter direkter Antiglobulintest (IgG/C3d)</b> .....	11
<b>Aufgegliederter direkter Antiglobulintest (einschl. IgA und IgM)</b> .....	11
<b>Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse *</b> .....	11
<b>Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse *</b> .....	11
<b>Donath-Landsteiner-Antikörper *</b> .....	12
<b>Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse *</b> .....	12
<b>Abklärung von Transfusionsreaktionen *</b> .....	12
<b>Kryoglobuline *</b> .....	12
<b>Kälteagglutinine *</b> .....	12
<b>Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach KMT (Durchflusszytometrie)</b> .....	13
<b>Nachweis adsorbierter Blutgruppensubstanzen *</b> .....	13
<b>Untersuchung auf Partial D</b> .....	13
<b>Genotypisierung: Blutgruppenbestimmung nach Vortransfusion oder bei     Autoimmunhämolyse</b> .....	13
<b>Charakterisierung von <i>RHD</i> Allelen</b> .....	14
<b>Charakterisierung von <i>RHCE</i> Allelen</b> .....	14

Genotypisierung: Seltene Blutgruppenmerkmale.....	14
Genotypisierung: Bestimmung der <i>RHD</i> -Zygotie .....	14
Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene * .....	14
Nachweis gebundener spezifischer Antikörper * .....	15
Autoabsorption * .....	15
Differenzialabsorption * .....	15
<b>Hämatologie .....</b>	<b>16</b>
Blutbild (elektronisch) .....	16
Differentialblutbild (manuell) .....	17
Viabilität .....	18
Bestrahlung von Zellen .....	18
<b>Gewinnung, Manipulation und Charakterisierung von Stammzellen und anderen speziellen Zellpräparationen .....</b>	<b>19</b>
Durchflusszytometrie (FACS-Analyse) .....	19
Paroxysmale-nächtliche-Hämoglobinurie- (PNH) Diagnostik .....	19
Chimärismusanalyse mit Granulozyten / Lymphozyten aus Blut und Knochenmark nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation....	20
Präparation von autologen und allogenen Knochenmarktransplantaten .....	20
Präparation von autologen und allogenen Blutstammzelltransplantaten.....	20
Präparation von Spenderlymphozyten zur Immuntherapie.....	20
Herstellung von dendritischen Zellen .....	21
Kryokonservierung von peripheren Blutstammzell- und Knochenmarktransplantaten, Erythrozyten, Thrombozyten, Lymphozyten und dendritischen Zellen .....	21
Fluoreszenzaktivierte Hochgeschwindigkeitszellsortierung (FACS) .....	21
<b>Transplantationsimmunologie .....</b>	<b>22</b>
HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT .....	22
HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT .....	22
HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels Bead-Technologie .....	22
HLA-Klasse-II-Antikörperscreening mittels Bead-Technologie .....	23
HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels Bead-Technologie .....	23
HLA-Klasse-II-Antikörperdifferenzierung mittels Bead-Technologie .....	23
HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) .....	24

<b>Serologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A / B).....</b>	<b>24</b>
<b>Bestimmung des HLA-B27-Merkmals .....</b>	<b>24</b>
<b>Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A*, B*, C*) .....</b>	<b>25</b>
<b>Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A*, B*, C*).....</b>	<b>25</b>
<b>Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DPB1).....</b>	<b>25</b>
<b>Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQA1, DQB1, DPA1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5) .....</b>	<b>25</b>
<b>Bestimmung von MICA- und HLA-E-Allelen .....</b>	<b>26</b>
<b>Bestimmung von Killerzellen-Immunglobulin-ähnlicher Rezeptor- (KIR) Genpolymorphismen .....</b>	<b>26</b>
<b>Molekularbiologische Bestimmung der HNA/HPA-Merkmale .....</b>	<b>26</b>
<b>CCR5-Genotypisierung.....</b>	<b>27</b>
<b>HA-1-Genotypisierung .....</b>	<b>27</b>
<b>Molekulare Diagnostik und molekulare Therapie .....</b>	<b>28</b>
<b>Chimärismusanalyse mit Granulozyten / Lymphozyten / Lymphozytensubpopulationen nach allogener Knochenmark- /Blutstammzelltransplantation .....</b>	<b>28</b>
<b>Kolonienbildung von hämatopoetischen Progenitorzellen.....</b>	<b>28</b>
<b>Molekulargenetische Abklärung von Immundefekten .....</b>	<b>28</b>
<b>Molekulargenetische Abklärung von Erythrozytosen.....</b>	<b>30</b>
<b>Molekulargenetische Abklärung von Anämien .....</b>	<b>30</b>
<b>Molekulargenetische Abklärung von weiteren Gendefekten .....</b>	<b>30</b>

---

## **Ansprechpartner**

---

### **Leitung**

---

#### **Medizinische Geschäftsführung**

Prof. Dr. med. Hubert Schrezenmeier

#### **Sekretariat**

Ines Reinartz

Tel.: (0731) 150-560 / 6801

Fax: (0731) 150-500

E-Mail: i.reinartz@blutspende.de

Sabine Lachner

Tel.: (0731) 150-560 / 6801

Fax: (0731) 150-500

E-Mail: s.lachner@blutspende.de

#### **Kaufmännische Geschäftsführung**

Wolfgang Rüstig

#### **Ärztlicher Leiter**

Dr. med. Peter Schauwecker

---

## **Blutgruppenserologie und Immunhämatologie**

---

Dr. med. Christof Weinstock

Tel.: (0731) 150-600

Fax: (0731) 150-602

E-Mail: c.weinstock@blutspende.de

#### **Immunhämatologie**

Eva Hochgeladen

Tel.: (0731) 150-611

Fax: (0731) 150-602

E-Mail: e.hochgeladen@blutspende.de

Dr. med. Elke Pensel

Tel.: (0731) 150-6869

E-Mail: e.pensel@blutspende.de

#### **Referenzlabor**

Sabine Kaiser

Tel.: (0731) 150-610

Fax: (0731) 150-602

E-Mail: s.kaiser@blutspende.de

#### **Laborbereich Klinik**

Sabine Zahn

Tel.: (0731) 150-507 oder

(0731) 500-46001

Fax: (0731) 150-565, 500-46002

E-Mail: Depot-ulm@blutspende.de

---

## Apherese und Hämotherapie

---

Dr. med. Sixten Körper

Tel.: (0731) 150-6878  
Fax: (0731) 150-509  
E-Mail: s.koerper@blutspende.de

## Ambulante Transfusion

Dr. Christine Kroll

Tel.: (0731) 150-540  
Tel.: (0731) 150-6842  
Fax: (0731) 150-653  
E-Mail: c.kroll@blutspende.de

---

## Durchflusszytometrie

---

Dr. med. Peter Schauwecker

Tel: (0731) 150-6805  
Fax: (0731) 150-643  
E-Mail: p.schauwecker@blutspende.de

---

## Transplantationsimmunologie

---

### HLA-Labor

PD Dr. med. Daniel Fürst

Tel.: (0731) 150-580  
Fax: (0731) 150-513  
E-Mail: d.fuerst@blutspende.de

**Dr. med.** Chrysanthi Tsamadou

Tel: (0731) 150-6784  
E-Mail: c.tsamadou@blutspende.de

Dr. med. Peter Schauwecker

Tel: (0731) 150-6805  
Fax: (0731) 150-643  
E-Mail: p.schauwecker@blutspende.de

---

## Molekulare Diagnostik und molekulare Therapie

---

Dr. med. Peter Schauwecker

Tel: (0731) 150-6805

E-Mail: p.schauwecker@blutspende.de

### **Chimärismusanalyse**

Dr. med. Dzenan Kilalic

Prof. Dr. med. Bernd Jahrsdörfer

Tel : (0731) 150-6775/6868

Fax : (0731) 545

E-Mail d.kilalic@blutspende.de

b.jahrsdoerfer@blutspende.de

Dokument: 29398/ 3 - : Laborleistungen Ulm-MVZ	Hinweise:	Gültig ab: 07.11.2021
Geltungsbereich: Ulm-MVZ;;		Status: Gültig
Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig.		Seite 8 von 30



---

---

## Blutgruppenserologie und Immunhämatologie

---

---

### **Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest)**

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Serologische Bestimmung der Blutgruppenmerkmale, z. B. bei möglichem Blutbedarf  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

### **Semiquantitative Antigendichtebestimmung \***

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Verdacht auf Abschwächung eines Antigens, z.B. V.a. McLeod-Phänotyp  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

### **Quantitative Antigendichtebestimmung \***

Methode: Durchflusszytometrie  
Material: 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Verdacht auf Abschwächung des Antigens D  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

### **Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene**

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Verdacht auf Alloimmunisierung, Verdacht auf "Null-Phänotyp", Bereitstellung kompatibler Präparate  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

### **Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe)**

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut, 20 ml bei >5 Präparaten oder bekannten serologischen Problemen  
Indikation: Vor Transfusion  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

---

## Antikörper-Suchtest

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Suche nach irregulären Antikörpern gegen Blutgruppenantigene  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Antikörper-Identifizierung

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Identifizierung des Antikörpers bei positivem Antikörpersuchtest  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Antikörpertiter

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Bestimmung des Titers eines Antikörpers nach Identifizierung  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Kontrolle des Antikörpertiters

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Verlaufskontrolle des Titers eines Antikörpers, z.B. bei Schwangerschaft  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Isoagglutinin-Titer

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Bestimmung des Titers der Isoagglutinine, z. B. vor und nach KMT, bei ABO-inkompatibler Nierentransplantation  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Direkter Antiglobulintest

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Nachweis von Komplement- oder Immunglobulin-Beladung auf der Erythrozytenoberfläche, z.B. bei V. a. Autoimmunhämolyse oder nach inkompatiblen Transfusionen  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

Dokument: 29398/ 3 - : Laborleistungen Ulm-MVZ	Hinweise:	Gültig ab: 07.11.2021
Geltungsbereich: Ulm-MVZ;;		Status: Gültig
Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig.		Seite 10 von 30

---

## Direkter Antiglobulintest bei Neugeborenen

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: Venenblut (EDTA) oder 5 ml Nabelschnurblut  
Indikation: Nachweis von Komplement- oder Immunglobulin-Beladung auf der Erythrozytenoberfläche, z.B. bei V.a. Morbus haemolyticus neonatorum  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Aufgegliederter direkter Antiglobulintest (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, nach inkompatiblen Transfusionen  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Aufgegliederter direkter Antiglobulintest (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 48 Stunden

## Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse \*

Methode: Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) und 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Nachweis und Charakterisierung von Autoantikörpern bei V. a. Autoimmunhämolyse  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse \*

Methode: Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) und 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Nachweis und Charakterisierung von medikamentenabhängigen Autoantikörpern (genaue Medikamentenanamnese erforderlich)  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 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 Hämolsinen bei V.a. Autoimmunhämolyse  
Transport: Aufgetrenntes Material bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## **Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse \***

Methode: Hämagglutinationstest  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) und 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Verlaufskontrolle von Autoantikörpern bei Autoimmunhämolyse  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## **Abklärung von Transfusionsreaktionen \***

Methode: Hämagglutinationstest, bakteriologische Kultur  
Material: Vor Transfusion: 10 ml Venenblut (z.B. Rückstellungsprobe der Kreuzprobe), nach Transfusion: 10 ml Venenblut (nativ) und 5 ml EDTA-Blut; Restmaterial (Beutel) aller transfundierten Präparate (Beutel aseptisch verschlossen)  
Indikation: Verdacht auf hämolytische Transfusionsreaktion, Ausschluss bakterieller Kontaminationen  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## **Kryoglobuline \***

Methode: Kälteexposition, qualitative Beurteilung von Ausfällungen  
Material: 10 ml Venenblut (nativ) und 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: V. a. Kryoglobulinämie  
Transport: Entnahme im Institut oder Anlieferung möglichst sofort, ggf. abgesert transportieren

## **Kälteagglutinine \***

Methode: Kälteexposition, Hämagglutination  
Material: 10 ml Venenblut (nativ)  
Indikation: V. a. Kälteagglutinine  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

---

## **Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach KMT (Durchflusszytometrie)**

Methode: Durchflusszytometrie  
Material: 5 ml EDTA-Blut  
Indikation: Quantifizierung unterschiedlicher Erythrozytenpopulationen anhand von Unterschieden im Rh-System  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## **Nachweis adsorbierter Blutgruppensubstanzen \***

Methode: Hämagglutination  
Material: 5 ml EDTA-Blut  
Indikation: Nachweis adsorbierter Blutgruppensubstanzen nach minorinkompatibler KMT  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## **Untersuchung auf Partial D**

Methode: Hämagglutination  
Material: 5 ml EDTA-Blut  
Indikation: Probleme bei RhD-Typisierung, V. a. Partial D  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## **Genotypisierung: Blutgruppenbestimmung nach Vortransfusion oder bei Autoimmunhämolyse**

Methode: Polymerase-Kettenreaktion  
Material: 5 ml EDTA-Blut  
Indikation: Ersatz für die serologische Antigenbestimmung bei Vortransfusionen oder stark positivem direktem Antiglobulintest  
Transport: Bei Raumtemperatur

---

## 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  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Charakterisierung von *RHCE* Allelen

Methode: Hämagglutination, Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung  
Material: 5 ml EDTA-Blut  
Indikation: Unklares Ergebnis bei serologischer Rh-Bestimmung; Alloimmunsierung bei Antigen-positiven Personen  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Genotypisierung: Seltene Blutgruppenmerkmale

Methode: Polymerase-Kettenreaktion  
Material: 5 ml EDTA-Blut  
Indikation: Bereitstellung Antigen-negativer Präparate z. B. im Colton, Dombrock oder Scianna-System, Kontrolle des Antigenstatus für diese Blutgruppensysteme  
Transport: Bei Raumtemperatur

## 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

## Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene \*

Methode: Hämagglutination  
Material: 20 ml Nativblut, 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Durchgehend positive Reaktionen bei der Antikörper-Identifizierung mit kommerziellen Identifizierungszellen  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

---

## Nachweis gebundener spezifischer Antikörper \*

Methode: Elutionsverfahren (Säureelution), Hämagglutination  
Material: 20 ml Nativblut, 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Autoimmunhämolyse, inkompatible Vortransfusion, unklarer positiver Antiglobulintest  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

## Autoabsorption \*

Methode: Absorptionsverfahren, Hämagglutination  
Material: 20 ml EDTA-Blut  
Indikation: Nachweis von Alloantikörpern in Gegenwart von Kälte- bzw. Wärmeautoantikörpern  
Transport: Bei Wärmeautoantikörpern: Raumtemperatur, Lieferung innerhalb von 24 Stunden  
Raumtemperatur, Lieferung innerhalb von 48 Stunden

## Differenzialabsorption \*

Methode: Absorptionsverfahren, Hämagglutination  
Material: 10 ml Nativblut oder 10 ml EDTA-Blut  
Indikation: Nachweis von Alloantikörpern in Gegenwart von Autoantikörpern oder Antikörpern gegen hochfrequente Antigene, Auflösung von Antikörpergemischen  
Transport: Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

# Hämatologie

## Blutbild (elektronisch)

Methode: Elektronische Zellzählung (XN1000, Fa. Sysmex)

Material: 2 ml EDTA-Blut

Cave: Citrat-Blut bei EDTA-Pseudothrombozytopenie

Indikation: Blutspenderscreening, Kontrolle hämatologischer Patienten

Lagerung und Transport: Bei Raumtemperatur innerhalb von sechs Stunden

Abkürzung	Bezeichnung	Einheit	Referenzwerte
<b>WBC</b>	<b>Leukozyten (White Blood Cells)</b>	<b>10<sup>3</sup>/μL</b>	<b>4.3 - 9.64</b>
<b>RBC</b>	<b>Erythrozyten (Red Blood Cells)</b>	<b>10<sup>6</sup>/μL</b>	<b>3.93 - 5.62</b>
<b>HGB</b>	<b>Hämoglobin</b>	<b>g/dL</b>	♂ <b>13.0 - 18.5</b> ♀ <b>12.0 - 16.5</b>
HCT	Hämatokrit	%	36.0 - 54.0
<b>MCV</b>	<b>Mittleres Zell-Volumen eines Erythrozyten</b>	<b>fL</b>	<b>83.9 - 98.0</b>
MCH	Mittleres Zell-Hämoglobin	pg	27.7 - 32.8
MCHC	Mittlere Hämoglobinkonzentrat eines Erythrozyten	g/dL	31.7 - 35.4
<b>PLT</b>	<b>Thrombozyten (Platelets)</b>	<b>10<sup>3</sup>/μL</b>	<b>150.0 - 450.0</b>
RDW-SD	Rechnerische Verteilungsbreite der Erythrozyten. Standardabweichung	fL	35.1 - 46.3
RDW-CV	Rechnerische Verteilungsbreite der Erythrozyten. Variationskoeffizient	%	11.5 - 13.9
PDW	Rechnerische Verteilungsbreite der Thrombozyten	fL	9.9 - 25.4
MPV	Mittleres Thrombozytenvolumen	fL	7.40 - 11.0
P-LCR	Anteil großer Thrombozyten (Vol. > 12 fL) an der Gesamtzahl der Thrombozyten	%	17.7 - 42.3
PCT	Thrombokrit	%	0.17 - 0.35
NRBC	Anzahl kernhaltiger Erythrozyten (absolut / in %)	10 <sup>3</sup> /μL %	/
<b>NEUT</b>	<b>Neutrophile Granulozyten (absolut / in %)</b>	<b>10<sup>3</sup>/μL %</b>	<b>1.93 - 5.87 39.2 - 71.5</b>
LYMPH	Lymphozyten (absolut / in %)	10 <sup>3</sup> /μL %	1.23 - 3.42 18.9 - 47.1
MONO	Monozyten (absolut / in %)	10 <sup>3</sup> /μL %	0.26 - 0.78 4.8 - 11.5
EO	Eosinophile Granulozyten (absolut / in %)	10 <sup>3</sup> /μL %	0.03 - 0.37 0.4 - 5.9
BASO	Basophile Granulozyten (absolut / in %)	10 <sup>3</sup> /μL %	0.02 - 0.08 0.2 - 1.4
IG	Anteil unreifer Granulozyten (absolut / in %)	10 <sup>3</sup> /μL %	0.01 - 0.03 0.0 - 0.8
<b>RET</b>	<b>Retikulozyten (absolut / in %)</b>	<b>10<sup>6</sup>/μL %</b>	<b>0.030 - 0.093 0.64 - 2.0</b>
IRF	Fraktion unreifer Retikulozyten	%	2.3 - 15.9
MFR	Retikulozyten mit mittlerem Fluoreszenzanteil	%	/



HFR	Retikulozyten mit hohem Fluoreszenzanteil	%	/
RET-He	Retikulozyten-Hämoglobin-Äquivalent	pg	28 – 36.1

## Differentialblutbild (manuell)

Methode: Blutausstrich mikroskopisch (Pappenheim-Färbung)  
 Material: 1 ml EDTA-Blut (nicht älter als 6 Stunden)  
 Indikation: Kontrolle auffälliger Ergebnisse der elektronischen Messung  
 Bestimmung: Morphologie von Erythrozyten, Thrombozyten und Leukozyten mit Differentialverteilung und Nachweis pathologischer Zellen

Bezeichnung	Einheit	Referenzwerte
Blasten	%	< 1
Promyelozyten	%	< 1
Myelozyten	%	< 1
Metamyelozyten	%	< 1
Neutrophile stabkernige Granulozyten	%	0 - 5
Neutrophile polymorphkernige Granulozyten	%	41 - 70
Eosinophile Granulozyten	%	0 - 11
Basophile Granulozyten	%	0 - 3
Monozyten	%	1 - 10
Lymphozyten (typische)	%	21 - 51
Lymphozyten atyp., V. a. neoplastisch	%	< 1
Lymphozyten atyp., V. a. reaktiv	%	< 1
Plasmazellen	%	0 - 2
Zellen nicht klassifizierbar	%	< 1
Erythroblasten	/ 100	< 1
Sonstige Zellen	/ 100	< 1
Kernschatten	%	< 1

---

## Viabilität

Methode: Fluoreszenzmikroskopisch (Ethidium-Bromid/Acridin-Orange)  
Material: 0,1 ml Zellsuspension (EDTA / ACD)  
Indikation: Qualitätskontrolle der NC-Präparate  
Lagerung und Transport: Bei Raumtemperatur innerhalb von sechs Stunden  
Bestimmung: Anteil viabler kernhaltiger Zellen

## Bestrahlung von Zellen

Methode: 30-Gy-Bestrahlung (STS BIOBEAM 8000)  
Material: Blutpräparate, Zellproben  
Indikation: Prophylaxe einer Spender-gegen-Wirt-Reaktion  
Proliferationshemmung von Zellen für wissenschaftliche Zwecke

---

---

## Gewinnung, Manipulation und Charakterisierung von Stammzellen und anderen speziellen Zellpräparationen

---

---

### Durchflusszytometrie (FACS-Analyse)

Methode:	Immuntypisierung mit monoklonalen Antikörpern und Fluoreszenzmarkierung (Cytomics FC500 Beckman Coulter)	
Material:	3 ml EDTA-Blut 1 ml KM/Apherese-Suspension	
Indikation:	Qualitätskontrolle von Stammzelltransplantaten, Lymphozytenpräparaten und Separationsmethoden	
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur innerhalb von sechs Stunden	
Bestimmung:	CD 2, 3, 4, 8*	T-Lymphozyten
	CD14	Monozyten
	CD19/CD20*	B-Lymphozyten
	CD34/45, CD133*	Blutstammzellen
	CD40, 80, 83, 86	Dendritische Zellen*
	CD52	Campath-T-Zell-Depletion
	CD56	NK-Zellen
	7AAD	Viabilität
	CD25	Regulatorische T-Zellen*
	TCR $\alpha/\beta$ , $\gamma/\delta$	T-Zell Rezeptor*

### Paroxysmale-nächtliche-Hämoglobinurie- (PNH) Diagnostik

Methode:	Durchflusszytometrische Bestimmung der Expression GPI-verankerter Proteine	
Material:	5 ml EDTA-Blut	
Indikation:	Hämolyse, thrombophile Diathese, Zytopenie mit klinischem Verdacht auf PNH bzw. PNH-Aplastische-Anämie-Syndrom	
Lagerung und Transport:	Lagerung bei +2°C bis +8°C; Transport bei Raumtemperatur	
Bestimmung:	Erythrozyten / Retikulozyten:	CD58 und CD59
	Monozyten / Granulozyten:	CD157 und FLAER
	Lymphozyten:	CD48

---

## **Chimärismusanalyse mit Granulozyten / Lymphozyten aus Blut und Knochenmark nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation**

Methode: Genomische quantitative bzw. semiquantitative DNA-Analyse von Short-Tandem-Repeat- (STR) Polymorphismen  
Ficoll-Trennung von Granulozyten und Lymphozyten  
Material: 20 ml EDTA-Blut nach allogener Transplantation  
Indikation: Verlaufskontrolle nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation  
Cave: Vergleichsprobe von Spender und Empfänger vor Transplantation erforderlich.  
Lagerung und Transport: Bei +2°C bis +8°C nach telefonischer Voranmeldung

## **Präparation von autologen und allogenen Knochenmarkstransplantaten**

Methode: Erythrozytendepletion und Plasmadepletion mit Zellseparator  
Material: Knochenmarksuspension mit ACD 1 :10, Heparin 10 – 15 IE/ml  
Lagerung und Transport: Kurier, nur nach telefonischer Vereinbarung

## **Präparation von autologen und allogenen Blutstammzelltransplantaten**

Methode: CD34-Selektion (CliniMACS)  
B-Zell-Depletion mit monoklonalen Antikörpern (CD19)  
Material: Blutstammzellapheresepreparat nach G-CSF-Mobilisation  
Lagerung und Transport: Kurier, nur nach telefonischer Vereinbarung

## **Präparation von Spenderlymphozyten zur Immuntherapie**

Methode: Immunmagnetverfahren  
CD25-Selektion (CliniMACS)  
CD56-Selektion (CliniMACS)  
Material: Lymphozyten des Stammzellspenders  
Lagerung und Transport: Kurier, nur nach telefonischer Vereinbarung

---

## Herstellung von dendritischen Zellen

Methode: Monozytapherese  
Ficoll-Separation, Monozytenadhäsion  
Differenzierungskultur mit Zytokinen zur klinischen Anwendung  
Material: Autologe mononukleäre Zellen  
Lagerung und Transport: Kurier, nur nach telefonischer Vereinbarung

## Kryokonservierung von peripheren Blutstammzell- und Knochenmarkstransplantaten, Erythrozyten, Thrombozyten, Lymphozyten und dendritischen Zellen

Methode: Lagerung in Stickstoff-Dampfphase bei -140 °C mit DMSO- bzw. Glycerin-Gefrierschutz  
Einfriergerät: Biofreeze BV 50 und BV 45 (Consartic)  
Material: Autologe und allogene Zellen zur Transplantation,  
Zellen mit seltenem Antigen-Muster  
Lagerung und Transport: Kurier, nur nach telefonischer Vereinbarung

## Fluoreszenzaktivierte Hochgeschwindigkeitssortierung (FACS)

Methode: Sortierung mittels Hochgeschwindigkeitssortiersystem  
Material: Variabel, je nach zu sortierender Zellpopulation und Zellmenge  
Indikation: Generierung reiner Zellpopulationen, insbesondere bei Sortierung unter Berücksichtigung mehrerer immunphänotypischer Marker  
Lagerung und Transport: nach telefonischer Anmeldung

---

---

## Transplantationsimmunologie

---

---

### HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT

Methode: Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest  
Material: 10 ml Vollblut  
Indikation: Nachweis von komplementabhängigen HLA-Klasse-I-Antikörpern vor/nach Organ- oder Knochenmarktransplantation, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozytentransfusion, nach Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation  
Lagerung und Transport: Transport bei +2°C bis +37°C; Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei –20 °C

### HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT

Methode: Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest  
Material: 10 ml Vollblut  
Indikation: Nachweis von spezifischen komplementabhängigen HLA-Klasse-I-Antikörpern vor/nach Organ- oder Knochenmark-/ Stammzelltransplantation, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozytentransfusion, nach Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation  
Lagerung und Transport: Transport bei +2°C bis +37°C; Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei –20 °C

### HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels Bead-Technologie

Methode: Luminex  
Material: 10 ml Vollblut, Plasma  
Indikation: Nachweis von HLA-Klasse-I-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/ Stammzelltransplantation, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozytentransfusion, nach Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation  
Lagerung und Transport: Transport bei +2°C bis +37°C, Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bzw. Plasma bei –20 °C

---

## HLA-Klasse-II-Antikörperscreening mittels Bead-Technologie

Methode: Luminex  
Material: 10 ml Vollblut, Plasma  
Indikation: Nachweis von HLA-Klasse-II-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/ Stammzelltransplantation, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozytentransfusion, nach Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation  
Lagerung und Transport: Transport bei +2°C bis +37°C, Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bzw. Plasma bei –20 °C

## HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels Bead-Technologie

Methode: Luminex  
Material: 10 ml Vollblut, Plasma  
Indikation: Nachweis von HLA-Klasse-I-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/ Stammzelltransplantation, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozytentransfusion, nach Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation  
Lagerung und Transport: Transport bei +2°C bis +37°C, Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bzw. Plasma bei –20 °C

## HLA-Klasse-II-Antikörperdifferenzierung mittels Bead-Technologie

Methode: Luminex  
Material: 10 ml Vollblut, Plasma  
Indikation: Nachweis von HLA-Klasse-II-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/ Stammzelltransplantation, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozytentransfusion, nach Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation  
Lagerung und Transport: Transport bei +2°C bis +37°C, Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bzw. Plasma bei –20 °C

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

- Methode: Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest
- Material: Empfänger: 5 – 10 ml Vollblut  
10 ml EDTA-, ACD-Blut
- Spender: 10 ml EDTA-, ACD-Blut  
bei Organspende Milz 1,5 cm<sup>3</sup> oder  
mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung
- Indikation: Verträglichkeitsuntersuchung auf vorhandene HLA-Antikörper vor Organ- oder Knochenmark-/ Stammzelltransplantation
- Lagerung und Transport: Schneller Transport (nicht > 2 Tage), Raumtemperatur; EDTA-ACD- oder Heparinblut wird bei +2°C bis +37°C, Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert

## Serologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A / B)

- Methode: Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest
- Material: 10 – 20 ml EDTA-, ACD-Blut
- Indikation: Bestimmung der HLA-AB Merkmale von Familienangehörigen im Rahmen der Familienspendersuche und Zellspendern, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen,
- Lagerung und Transport: Schneller Transport (nicht > 2 Tage), Raumtemperatur

## Bestimmung des HLA-B27-Merkmals

- Methode: Sanger-Sequenzierung (SBT), Next Generation Sequencing (NGS)
- Material: 5 – 10 ml EDTA-, ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)
- Indikation: Bei Verdacht auf Morbus Bechterew und anderen mit HLA-B27 assoziierten Erkrankungen
- Lagerung und Transport: Schneller Transport (nicht > 2 Tage), +2°C bis +37°C



## **Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A\*, B\*, C\*)**

Methode: Sanger-Sequenzierung (SBT), Next Generation Sequencing (NGS)  
Material: 5 – 20 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

## **Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A\*, B\*, C\*)**

Methode: Sanger-Sequenzierung (SBT), Next Generation Sequencing (NGS)  
Material: 5 – 10 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Registerspendertypisierung  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

## **Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DPB1)**

Methode: Sanger-Sequenzierung (SBT), Next Generation Sequencing (NGS)  
Material: 5 – 20 ml EDTA- oder ACD Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

## **Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQA1, DQB1, DPA1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5)**

Methode: Next Generation Sequencing (NGS), Sanger-Sequenzierung (SBT)  
Material: 5 – 10 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Registerspendertypisierung  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

## Bestimmung von MICA- und HLA-E-Allelen

Methode: Sanger-Sequenzierung (SBT), Next Generation Sequenzing (NGS)  
Material: 5 – 10 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Immungenetische Auswahl für die verwandte und nichtverwandte Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

## Bestimmung von Killerzellen-Immunglobulin-ähnlicher Rezeptor- (KIR) Genpolymorphismen

Methode: Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP), Next Generation Sequenzing (NGS)  
Material: 5 – 10 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Immungenetische Auswahl für die verwandte und nichtverwandte Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

## Molekularbiologische Bestimmung der HNA/HPA-Merkmale

Methode: Next Generation Sequenzing (NGS)  
Material: 5 – 10 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Thrombozyten- oder Granulozyten-Empfänger und -spender  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

---

## CCR5-Genotypisierung

Methode: Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP)  
Material: 5 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Immungenetische Auswahl für Knochenmark- / Blutstammzelltransplantation  
Transport: Raumtemperatur  
Lagerung: +4 bis +8°C

## HA-1-Genotypisierung

Methode: Sanger-Sequenzierung (SBT)  
Material: 5 ml EDTA- oder ACD-Blut, Speichelprobe, Mundschleimhaut, DNA (mind. 60 µl, mindestens 15 ng/µl)  
Indikation: Immungenetische Auswahl für Knochenmark- / Blutstammzelltransplantation  
Transport: +2°C bis +37°C  
Lagerung: +2 bis +8°C

---

---

## Molekulare Diagnostik und molekulare Therapie

---

---

### Chimärismusanalyse mit Granulozyten / Lymphozyten / Lymphozytensubpopulationen nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation

- Methode: Genomische quantitative bzw. semiquantitative DNA-Analyse von Short-Tandem-Repeat- (STR) Polymorphismen  
Ficoll-Trennung von Granulozyten und Lymphozyten  
Lymphozytensubpopulation-Anreicherung über magnetische Bead-Separation
- Material: 5 - 20 ml EDTA-Blut nach allogener Transplantation
- Indikation: Verlaufskontrolle nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation; materno-fötale Transfusion bei Immundefekten  
Cave: Vergleichsprobe von Spender und Empfänger vor Transplantation erforderlich.
- Lagerung und Transport: Bei Raumtemperatur nach telefonischer Voranmeldung

### Kolonienbildung von hämatopoetischen Progenitorzellen

- Methode: Methyl-Zellulose-Test
- Material: Mononukleäre Zellen nach Zytapherese  
Knochenmark  
CD34<sup>+</sup>-selektionierte Zellen
- Indikation: Funktionskontrolle von Stammzellpräparaten  
Knochenmarkbildungsstörungen
- Lagerung und Transport: Raumtemperatur (nicht länger als 24 Stunden)  
oder kryokonservierte Präparate

### Molekulargenetische Abklärung von Immundefekten

- Methode: Sequenzierung von Genen bei angeborenen Immundefekten und angeborenen Autoimmunitätskrankungen:
- Kombinierte T- und B-Zelldefekte**
- T-B+NK-SCID: *IL2RG, JAK3*
- T-B+NK+SCID: *IL7R (IL7RA), CD3D, CD3E, CD3G, CD247 (CD3Z), CORO1A*
- T-B-NK+SCID: *RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF*
- Retikuläre Dysgenese: *AK2*
- Omenn Syndrom: *RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7R (IL7RA), RMRP, ADA, LIG4, IL2RG*
- Purinstoffwechsel Defekt: *ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)*
- MHC Klasse I Defekt: *TAP1, TAP2*
- MHC Klasse II Defekt: *RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP*
- Kalziumkanal Defekt: *ORAI1, STIM1*

Andere: *CD3G, ZAP70, FOXP1, STAT5B, CD8A, MAGT1, IKBKB, CARD11*

### **Antikörper-Defekte**

Ohne B-Zellen: *BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK*

Normal/niedrige Anzahl B-Zellen: *ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)*

Hyper IgM: *CD40LG, CD40, AICDA, UNG*

### **Definierte Immundefektsyndrome**

Wiskott-Aldrich-Syndrom: *WAS, WIPF1*

DNA-Reparatur Defekt: *MRE1, DNMT3B, siehe auch T- B-Zelldefekte*

CHH: *RMRP*

Netherton Syndrom: *SPINK5*

Hyper IgE: *STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3*

Mukokutane Candidiasis: *STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)*

VODI: *SP110*

### **Immundysregulatorische Defekte**

Chediak-Higashi Syndrom: *LYST*

Griscelli Syndrom: *RAB27A, MYO5A*

Hermansky-Pudlak Syndrom: *AP3B1*

Hämophagozytose Syndrom: *PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)*

Lymphoproliferative Syndrom: *SH2D1A, XIAP (BIRC4), ITK*

ALPS *TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10*

Andere: *AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1*

APDS-(like disease) *STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA*

### **Angeborene Phagozytäre Defekte**

CGD: *CYBB, CYBA, NCF1, NCF2*

γ-Interferon/IL12-Achse: *IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1*

LAD: *ITGB2*

Shwachman-Diamond Syndrom: *SBDS*

### **Defekte der angeborenen Immunität**

EDA-ID: *IKBKG (NEMO), NFKBIA (IKBA)*

WHIM: *CXCR4*

Epidermodysplasia verruciformis: *TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)*

HSE: *UNC93B1, TLR3*

Kongenitale Neutropenie *ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1*

Andere: *IRAK4, MYD88, TLR4*

Material: 2 – 20 ml EDTA- oder ACD-Blut oder Knochenmark  
2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (Blut, Knochenmark, Hautbiopsie)

Indikation: Nachweis von Immundefekt-Genen, Nachweis von Autoimmunität-verursachenden Genen, Überträger/innen-Diagnostik

Lagerung und Transport: Transport bei Raumtemperatur

## Molekulargenetische Abklärung von Erythrozytosen

Methode: Sequenzierung der folgenden Gene:  
Angeborene Erythrozytose: *EPOR, JAK2, EGLN2 (PHD1), EGLN1 (PHD2), VHL, EPAS1*  
Polyzythämia Vera: *JAK2*

Material: 2 – 20 ml EDTA- oder ACD-Blut oder Knochenmark  
2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (Blut, Knochenmark, Hautbiopsie)

Indikation: Nachweis von Erythrozytose-Genen, Überträger/innen-Diagnostik  
Lagerung und Transport: Transport bei Raumtemperatur

## Molekulargenetische Abklärung von Anämien

Methode: Sequenzierung folgender Gene:  
Dyserythropoietische Anämie: *CDAN1, SEC23B, KIF23*  
Aplastische Anämie /Dyskeratosis congenita: *DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NHP2 (NOLA2), NOP10 (NOLA3)*  
DBA: *RPS19, RPS24*  
Andere: *PIGA, CD59*

Material: 2 – 20 ml EDTA- oder ACD-Blut aus Knochenmark  
2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (Blut, Knochenmark, Hautbiopsie)

Indikation: Nachweis von Anämie-Genen, Überträger/innen-Diagnostik  
Lagerung und Transport: Transport bei Raumtemperatur

## Molekulargenetische Abklärung von weiteren Gendefekten

Methode: Sequenzierung folgender Gene:  
Gray Platelet Syndrome *NBEAL2*  
Fiebersyndrome *MEFV, TNFRSF1A*  
MonoMAC *GATA2*  
Papillon-Lefevre-Syndrom *CTSC*

Material: 2 – 20 ml EDTA- oder ACD-Blut aus Knochenmark  
2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (Blut, Knochenmark, Hautbiopsie)

Indikation: Verdacht auf entsprechende Gendefekte, Überträger/innen-Diagnostik  
Lagerung und Transport: Transport bei Raumtemperatur