



**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/ 6 - : Laborleistungen Ulm-MVZ | Hinweise: | Gültig ab: 17.06.2024 |
| Geltungsbereich: Ulm-MVZ;; | | Status: Gültig |
| Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig. | | Seite 1 von 29 |

Medizinisches Versorgungszentrum DRK-Blutspendedienst Ulm gemeinnützige GmbH

Unsere Labore sind nach der internationalen Norm DIN EN ISO 15189 durch die DAkkS (Deutsche Akkreditierungsstelle) akkreditiert.

Die Akkreditierungsnormen definieren die besonderen Anforderungen an die Qualität und Kompetenz der Labore. Alle Laboruntersuchungen werden durch umfangreiche Maßnahmen der internen und externen Qualitätskontrolle kontinuierlich überprüft. Die umfassende Beratung der Einsender steht im Mittelpunkt, sowohl in präanalytischen als auch medizinischen Fragen.

Unsere Laboruntersuchungen werden fortlaufend dem aktuellen Stand von Wissenschaft und Technik, sowie neuen Normvorgaben angepasst. Unser Labor ist aus diesem Grund flexibel akkreditiert. Daher können Untersuchungsverfahren und Materialien in der Anlage zur Akkreditierungsurkunde gelistet sein, welche inzwischen geändert, angepasst bzw. bisher nicht dort aufgeführt wurden. Vorgenommene Änderungen sind in der Hintergrundliste kenntlich gemacht und von der Akkreditierung erfasst. Nicht akkreditierte Untersuchungsverfahren sind im Leistungsverzeichnis und auf unseren Befunden als solche markiert (*).

Die Zufriedenheit unserer Kunden wie auch der Patienten liegt uns besonders am Herzen. Zu diesem Zwecke werden alle eingehenden Reklamationen und Beschwerden nach einem festgelegten Verfahren bearbeitet und ausgewertet.

Falls Sie weitere Auskünfte benötigen, oder uns Anregungen und Kritik mitteilen möchten, kontaktieren Sie uns gerne.

**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**



| | | |
|--|-----------|-----------------------|
| Dokument: 29398/ 6 - : Laborleistungen Ulm-MVZ | Hinweise: | Gültig ab: 17.06.2024 |
| Geltungsbereich: Ulm-MVZ;; | | Status: Gültig |
| Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig. | | Seite 2 von 29 |

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/ 6 - : Laborleistungen Ulm-MVZ | Hinweise: | Gültig ab: 17.06.2024 |
| Geltungsbereich: Ulm-MVZ;; | | Status: Gültig |
| Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig. | | Seite 3 von 29 |

Inhaltsverzeichnis

| | |
|---|----|
| Allgemeine Hinweise | 2 |
| Ansprechpartner..... | 7 |
| Blutgruppenserologie und Immunhämatologie | 10 |
| Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest) | 10 |
| Semiquantitative Antigendichtebestimmung * | 10 |
| Quantitative Antigendichtebestimmung * | 10 |
| Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene | 10 |
| Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe)..... | 10 |
| Antikörper-Suchtest..... | 11 |
| Antikörper-Identifizierung | 11 |
| Antikörpertiter | 11 |
| Kontrolle des Antikörpertiters | 11 |
| Isoagglutinin-Titer..... | 11 |
| Direkter Antiglobulintest | 11 |
| Direkter Antiglobulintest bei Neugeborenen | 12 |
| Aufgegliederter direkter Antiglobulintest (IgG/C3d) | 12 |
| Aufgegliederter direkter Antiglobulintest (einschl. IgA und IgM) | 12 |
| Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse * | 12 |
| Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse * | 12 |
| Donath-Landsteiner-Antikörper * | 13 |
| Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse * | 13 |
| Abklärung von Transfusionsreaktionen * | 13 |
| Kryoglobuline * | 13 |
| Kälteagglutinine * | 13 |
| Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach KMT (Durchflusszytometrie) * | 14 |
| Nachweis adsorbierter Blutgruppensubstanzen * | 14 |
| Untersuchung auf Partial D..... | 14 |
| Genotypisierung: Blutgruppenbestimmung nach Vortransfusion oder bei Autoimmunhämolyse..... | 14 |
| Charakterisierung von <i>RHD</i> Allelen..... | 15 |
| Charakterisierung von <i>RHCE</i> Allelen | 15 |

| | |
|---|-----------|
| Genotypisierung: Seltene Blutgruppenmerkmale * | 15 |
| Genotypisierung: Bestimmung der <i>RHD</i> -Zygotie | 15 |
| Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene * | 15 |
| Nachweis gebundener spezifischer Antikörper * | 16 |
| Autoabsorption * | 16 |
| Differenzialabsorption * | 16 |
| Hämatologie | 17 |
| Blutbild (elektronisch) | 17 |
| Differentialblutbild (manuell) | 18 |
| Viabilität | 19 |
| Bestrahlung von Zellen | 19 |
| Gewinnung, Manipulation und Charakterisierung von Stammzellen und anderen speziellen Zellpräparationen | 20 |
| Durchflusszytometrie (FACS-Analyse) | 20 |
| Paroxysmale-nächtliche-Hämoglobinurie- (PNH) Diagnostik | 20 |
| Chimärismusanalyse mit Granulozyten / Lymphozyten aus Blut und Knochenmark nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation* .. | 21 |
| Präparation von autologen und allogenen Knochenmarktransplantaten | 21 |
| Präparation von autologen und allogenen Blutstammzelltransplantaten..... | 21 |
| Kryokonservierung von peripheren Blutstammzell- und Knochenmarktransplantaten, Erythrozyten, Thrombozyten, Lymphozyten und dendritischen Zellen | 21 |
| Fluoreszenzaktivierte Hochgeschwindigkeitszellsortierung (FACS) | 21 |
| Transplantationsimmunologie | 22 |
| HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels Bead-Technologie | 22 |
| HLA-Klasse-II-Antikörperscreening mittels Bead-Technologie | 22 |
| HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels Bead-Technologie | 22 |
| HLA-Klasse-II-Antikörperdifferenzierung mittels Bead-Technologie | 23 |
| HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) | 23 |
| Bestimmung des HLA-B27-Merkmals | 23 |
| Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (HLA-A, HLA-B, HLA-C)..... | 24 |

| | |
|--|-----------|
| Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (HLA-A, HLA-B, HLA-C) | 24 |
| Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (HLA-DRB1, HLA-DQB1, HLA-DPB1) | 24 |
| Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (HLA-DRB1, HLA-DQB1, HLA-DPB1, HLA-DRB3, HLA-DRB4, HLA-DRB5) | 24 |
| Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (HLA-DRB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DRB3, HLA-DRB4, HLA-DRB5) | 25 |
| Bestimmung von MICA*- und HLA-E-Allelen | 25 |
| Bestimmung von Killerzellen-Immunglobulin-ähnlicher Rezeptor- (KIR) Genpolymorphismen | 25 |
| Molekularbiologische Bestimmung der HNA/HPA-Merkmale | 25 |
| CCR5-Genotypisierung..... | 26 |
| Molekulare Diagnostik und molekulare Therapie | 27 |
| Chimärismusanalyse mit Granulozyten / Lymphozyten / Lymphozytensubpopulationen nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation* | 27 |
| Kolonienbildung von hämatopoetischen Progenitorzellen..... | 27 |
| Molekulargenetische Abklärung von Immundefekten | 27 |
| Molekulargenetische Abklärung von Erythrozytosen..... | 29 |
| Molekulargenetische Abklärung von Anämien | 29 |
| Molekulargenetische Abklärung von weiteren Gendefekten | 29 |

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) 150-6573

E-Mail: c.weinstock@blutspende.de

Immunhämatologie

Sabine Kaiser

Tel.: (0731) 150-610

Fax: (0731) 150-6573

E-Mail: s.kaiser@blutspende.de

Laborbereich Klinik

Sabine Zahn

Tel.: (0731) 150-507 oder

Fax: (0731) 150-6573

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. 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/ 6 - : Laborleistungen Ulm-MVZ | Hinweise: | Gültig ab: 17.06.2024 |
| Geltungsbereich: Ulm-MVZ;; | | Status: Gültig |
| Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig. | | Seite 9 von 29 |

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/ 6 - : Laborleistungen Ulm-MVZ | Hinweise: | Gültig ab: 17.06.2024 |
| Geltungsbereich: Ulm-MVZ;; | | Status: Gültig |
| Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig. | | Seite 11 von 29 |

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 |
|-------------|--|--------------------------------|--|
| WBC | Leukozyten (White Blood Cells) | 10³/μL | 4.3 - 9.64 |
| RBC | Erythrozyten (Red Blood Cells) | 10⁶/μL | 3.93 - 5.62 |
| HGB | Hämoglobin | g/dL | ♂ 13.0 - 18.5 ♀ 12.0 - 16.5 |
| HCT | Hämatokrit | % | 36.0 - 54.0 |
| MCV | Mittleres Zell-Volumen eines Erythrozyten | fL | 83.9 - 98.0 |
| MCH | Mittleres Zell-Hämoglobin | pg | 27.7 - 32.8 |
| MCHC | Mittlere Hämoglobinkonzentrat eines Erythrozyten | g/dL | 31.7 - 35.4 |
| PLT | Thrombozyten (Platelets) | 10³/μL | 150.0 - 450.0 |
| 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 ³ /μL % | / |
| NEUT | Neutrophile Granulozyten (absolut / in %) | 10³/μL % | 1.93 - 5.87 39.2 - 71.5 |
| LYMPH | Lymphozyten (absolut / in %) | 10 ³ /μL % | 1.23 - 3.42 18.9 - 47.1 |
| MONO | Monozyten (absolut / in %) | 10 ³ /μL % | 0.26 - 0.78 4.8 - 11.5 |
| EO | Eosinophile Granulozyten (absolut / in %) | 10 ³ /μL % | 0.03 - 0.37 0.4 - 5.9 |
| BASO | Basophile Granulozyten (absolut / in %) | 10 ³ /μL % | 0.02 - 0.08 0.2 - 1.4 |
| IG | Anteil unreifer Granulozyten (absolut / in %) | 10 ³ /μL % | 0.01 - 0.03 0.0 - 0.8 |
| RET | Retikulozyten (absolut / in %) | 10⁶/μL % | 0.030 - 0.093 0.64 - 2.0 |
| 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

| | | |
|--|-----------|-----------------------|
| Dokument: 29398/ 6 - : Laborleistungen Ulm-MVZ | Hinweise: | Gültig ab: 17.06.2024 |
| Geltungsbereich: Ulm-MVZ;; | | Status: Gültig |
| Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig. | | Seite 19 von 29 |

Gewinnung, Manipulation und Charakterisierung von Stammzellen und anderen speziellen Zellpräparationen

Durchflusszytometrie (FACS-Analyse)

| | | |
|-------------------------|---|--------------------------|
| Methode: | Immuntypisierung mit monoklonalen Antikörpern und Fluoreszenzmarkierung (Navios Ex 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* | T-Lymphozyten |
| | CD14 | Monozyten |
| | CD19/CD20* | B-Lymphozyten |
| | CD34/45* | Blutstammzellen |
| | CD40, 80, 83, 86 | Dendritische Zellen* |
| | CD56 | NK-Zellen |
| | 7AAD | Viabilität |
| | CD25 | Regulatorische T-Zellen* |
| | TCR α/β , γ/δ | 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: Blutstammzellapheresesepräparat nach G-CSF-Mobilisation
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 Hochgeschwindigkeitszellsortierung (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 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 cm³ 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

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
Transport: +2°C bis +37°C
Lagerung: +2 bis +8°C

Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (HLA-A, HLA-B, HLA-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 (HLA-A, HLA-B, HLA-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 (HLA-DRB1, HLA-DQB1, HLA-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 (HLA-DRB1, HLA-DQB1, HLA-DPB1, HLA-DRB3, HLA-DRB4, HLA-DRB5)

Methode: 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

Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (HLA-DRB1, HLA-DQA1, HLA-DQB1, HLA-DPA1, HLA-DPB1, HLA-DRB3, HLA-DRB4, HLA-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 Sequencing (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 Sequencing (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 Sequencing (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: +2°C bis +37°C
Lagerung: +4 bis +8°C

| | | |
|--|-----------|-----------------------|
| Dokument: 29398/ 6 - : Laborleistungen Ulm-MVZ | Hinweise: | Gültig ab: 17.06.2024 |
| Geltungsbereich: Ulm-MVZ;; | | Status: Gültig |
| Gültige bzw. genehmigte Formblätter sind elektronisch signiert und daher ohne Unterschrift gültig. | | Seite 26 von 29 |

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⁺-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, TAPBP**

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: *MRE11, NBS1*, 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*

Immundefektsregulatorische 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, CASP8*, NRAS*, KRAS**

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, NCF4*, CYBC1**

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*

Epidermodysplasie 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: *DHFR*, 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