



**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/>

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**



**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: Di 12:30 – 16:00 Uhr

Mi 10:15 – 15:00 Uhr

Do 11:00 – 19:00 Uhr

Die erwartete Dauer der einzelnen Untersuchungen ist in den nachfolgenden Kapiteln bei den einzelnen Laboruntersuchungen aufgeführt.

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

Bei der Etikettierung der Proben muss auf Leserlichkeit und Vollständigkeit der Beschriftung geachtet werden. Proben, die nicht einwandfrei zuzuordnen sind, können nicht bearbeitet werden.

Die Vorgaben zu den Untersuchungsmaterialien und den Transportbedingungen müssen eingehalten werden. Abweichungen von den Vorgaben führen dazu, dass die Probe nicht bearbeitet werden kann oder Messergebnisse fehlerhaft sein können. Eventuelle Kosten für den Rückversand fehlerhafter oder unvollständiger Proben werden nicht übernommen. Fehlerhafte oder unvollständige Anforderungen bzw. Proben werden vernichtet.

Bitte nutzen Sie stets die aktuelle Version des Anforderungsscheins (siehe Homepage des IKT Ulm, Service-Downloads). Der Anforderungsschein muss vollständig ausgefüllt werden.

Die Abrechnung für Leistungen ambulanter Patienten, welche mit einem Überweisungsschein beauftragt werden, erfolgen gemäß einheitlichem Bewertungsmaßstab (EBM). Die Abrechnung von Leistungen für stationäre Patienten und Leistungen für Privatpatienten/Selbstzahler erfolgen in Anlehnung an die Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ).

Nicht nach ISO 15189 akkreditierte Parameter sind mit * gekennzeichnet.

Inhaltsverzeichnis

Allgemeine Hinweise	2
Ansprechpartner.....	7
Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, K)	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	12
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 *	13
Donath-Landsteiner-Antikörper *	13
Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse *	13
Abklärung von Transfusionsreaktionen *	13
Kryoglobuline *	13
Kälteagglutinine *	14
Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach KMT (Durchflusszytometrie) *	14
Nachweis adsorbierter Blutgruppensubstanzen *	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
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	23
HLA-Klasse-II-Antikörperdifferenzierung mittels Bead-Technologie	23
HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) mittels LCT.....	23
HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) mittels Durchflusszytometrie	24
Bestimmung des HLA-B27-Merkmals	24
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)	25

Niedrigauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (HLA-DRB1, HLA-DQB1, HLA-DPB1)	25
Hochauflösende molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (HLA-DRB1, HLA-DQB1, HLA-DPB1, HLA-DRB3, HLA-DRB4, HLA-DRB5)	25
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	26
Bestimmung von Killerzellen-Immunglobulin-ähnlicher Rezeptor- (KIR) Genpolymorphismen	26
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	30

Ansprechpartner

Leitung

Medizinische Geschäftsführung

Prof. Dr. med. Hubert Schrezenmeier

Sekretariat

Ines Roschmann-Zimmermann

Tel.: (0731) 150-560 / 6801

Fax: (0731) 150-500

E-Mail: i.roschmann-zimmermann@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

Blutspende, 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

PD Dr. med. Daniel Fürst

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

HLA-Labor

Dr. biol. hum. Christine Neuchel

Tel.: (0731) 150-6864
Fax: (0731) 150-513
E-Mail: c.neuchel@blutspende.de

Dr. med. Amelie Schmid-Möglich

Tel.: (0731) 150-6784
Fax: (0731) 150-513
E-Mail: a.schmid-moeglich@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) 150-545

E-Mail d.kilalic@blutspende.de

b.jahrsdoerfer@blutspende.de

Blutgruppenserologie und Immunhämatologie

Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, K)

Methode: Hämagglutinationstest
Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut
Indikation: Serologische Bestimmung der Blutgruppenmerkmale, z. B. bei möglichem Blutbedarf
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

Semiquantitative Antigendichtebestimmung *

Methode: Hämagglutinationstest
Material: 10 ml EDTA-Blut
Indikation: Verdacht auf Abschwächung eines Antigens, z.B. V.a. McLeod-Phänotyp
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel 2 Werktage

Quantitative Antigendichtebestimmung *

Methode: Durchflusszytometrie
Material: 10 ml EDTA-Blut
Indikation: Verdacht auf Abschwächung des Antigens D
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 5 Werktagen

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Ergebnis ist 3 Tage ab Entnahme der Blutgruppe gültig
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

Antikörper-Suchtest

Methode: Hämagglutinationstest

Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut

Indikation: Suche nach irregulären Antikörpern gegen Blutgruppenantigene

Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Ergebnis ist 3 Tage ab Entnahme der Blutgruppe gültig

Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

Antikörper-Identifizierung

Methode: Hämagglutinationstest

Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut

Indikation: Identifizierung des Antikörpers bei positivem Antikörpersuchtest

Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

Antikörpertiter

Methode: Hämagglutinationstest

Material: 10 ml Venenblut (nativ) oder 10 ml EDTA-Blut

Indikation: Bestimmung des Titers eines Antikörpers nach Identifizierung

Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden

Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse *

Methode: Hämagglutinationstest
Material: 10 ml Venenblut (nativ) und 10 ml EDTA-Blut
Indikation: Verlaufskontrolle von Autoantikörpern bei Autoimmunhämolyse
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 7 Werktagen

Kälteagglutinine *

Methode: Kälteexposition, Hämagglutination
Material: 10 ml Venenblut (nativ)
Indikation: V. a. Kälteagglutinine
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach KMT (Durchflussszytometrie) *

Methode: Durchflussszytometrie
Material: 5 ml EDTA-Blut
Indikation: Quantifizierung unterschiedlicher Erythrozytenpopulationen anhand von Unterschieden im Rh-System
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 7 Werktagen

Nachweis adsorbierter Blutgruppensubstanzen *

Methode: Hämagglutination
Material: 5 ml EDTA-Blut
Indikation: Nachweis adsorbierter Blutgruppensubstanzen nach minorinkompatibler KMT
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb eines Werktags

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 5 Tagen
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

Charakterisierung von *RHD* Allelen

Methode: Hämagglutination, Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material: 5 ml EDTA-Blut
Indikation: Unklares Ergebnis bei serologischer D-Bestimmung; Anti-D-Immunisierung bei D-positiven Personen
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 5 Tagen
Bearbeitungsdauer: In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 5 Tagen
Bearbeitungsdauer: In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 5 Tagen
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 1 Werktag

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 5 Tagen
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 1 Werktag

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

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 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 1 Werktag

Autoabsorption *

Methode: Absorptionsverfahren, Hämagglutination
Material: 20 ml EDTA-Blut
Indikation: Nachweis von Alloantikörpern in Gegenwart von Kälte- bzw. Wärmeautoantikörpern
Transport: Bei 2 °C bis 37°C, Anlieferung innerhalb von 48 Stunden
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

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
Bearbeitungsdauer: In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

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

Bearbeitungsdauer: In der Regel < 1 Stunde

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 Hämoglobinkonzentration 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
 Bearbeitungsdauer: In der Regel 2 Werktage

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 (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*

Bearbeitungsdauer: In der Regel 4 Stunden

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

Bearbeitungsdauer: In der Regel 12 Stunden

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
Bearbeitungsdauer: In der Regel 10 Tage

Präparation von autologen und allogenen Knochenmarktransplantaten

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
Bearbeitungsdauer: In der Regel 12 Stunden

Präparation von autologen und allogenen Blutstammzelltransplantaten

Methode: CD34-Selektion (CliniMACS)
B-Zell-Depletion mit monoklonalen Antikörpern (CD19)
Material: Blutstammzellapheresepräparat nach G-CSF-Mobilisation
Lagerung und Transport: Kurier, nur nach telefonischer Vereinbarung
Bearbeitungsdauer: In der Regel 12 Stunden

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
Bearbeitungsdauer: In der Regel 48 Stunden

Transplantationsimmunologie

Bei > 20 % Blasten im Blut bitten wir darum zusätzliche zur Blutprobe einen Wangenabstrich einzusenden, da somatische Mutationen in den Blasten vorhanden sein können!

HLA-Erst- oder Bestätigungstypisierung: Bitte geben Sie unbedingt an, ob es sich um den Patienten / die Patientin handelt oder um eine:n Angehörige:n inklusive Angabe des Verwandtschaftsverhältnisses.

Bestätigungstypisierung: Bitte immer den Erstbefund mitschicken, falls dieser nicht in unserem Labor erstellt wurde.

Falls der/die Patient:in bereits eine Blutstammzelltransplantation erhalten haben sollte, geben Sie dies bitte unbedingt an.

Bei der Beauftragung einer Kreuzprobenbestimmung oder einer HLA-Antikörpertestung geben Sie bitte auf Seite 1 dieses Anforderungsscheins unbedingt an, ob eine Behandlung des Patienten / der Patientin mit therapeutischen Antikörpern stattgefunden hat (z.B. Rituximab, ATG etc.).

Bitte beachten Sie, dass eine Aussage über donorspezifische HLA-Antikörper (DSA) nur getroffen werden kann, wenn uns eine vollständige HLA-Typisierung von Patient:in und Spender:in vorliegt.

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
Bearbeitungsdauer: 3-7 Werktage

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
Bearbeitungsdauer: 3-7 Werktage

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
Bearbeitungsdauer: 3-7 Werktage

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
Bearbeitungsdauer: 3-7 Werktage

HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) mittels LCT

Methode: Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest
Material: Allogene Kreuzprobe:
Patient: 5 – 10 ml Vollblut
Spender: 10 ml EDTA- oder ACD-Blut
Autologe Kreuzprobe:
Patient: 5 – 10 ml Vollblut
10 ml EDTA- oder ACD-Blut
Indikation: Verträglichkeitsuntersuchung auf vorhandene HLA-Antikörper vor Knochenmark- oder Stammzelltransplantation
Lagerung und Transport: Schneller Transport (nicht > 2 Tage), Raumtemperatur; EDTA-ACD- Blut wird bei +2°C bis +37°C, Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert
Bearbeitungsdauer: 1-2 Werktage

HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) mittels Durchflusszytometrie

Methode:	Durchflusszytometrische Detektion von spenderzell-spezifischen Antikörpern mittels sekundären, fluoreszenzmarkierten anti-IgG Antikörpern. Unterteilung in T- und B-Zellen mittels fluoreszenzmarkierter CD-Marker (CD3 für T-Zellen, CD19 für B-Zellen)
Material:	Allogene Kreuzprobe: Patient: 5 – 10 ml Vollblut Spender: 10 ml EDTA- oder ACD-Blut Autologe Kreuzprobe: Patient: 5 – 10 ml Vollblut 10 ml EDTA- oder ACD-Blut
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf vorhandene HLA-Antikörper vor Knochenmark- oder Stammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Schneller Transport (nicht > 2 Tage), Raumtemperatur; EDTA- oder ACD-Blut wird bei +2°C bis +37°C, Vollblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert
Bearbeitungsdauer:	1-2 Werktage

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
Bearbeitungsdauer:	3-4 Werktage

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
Bearbeitungsdauer:	3-4 Werktage

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
Bearbeitungsdauer: 3-4 Werktage

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
Bearbeitungsdauer: 3-4 Werktage

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
Lagerung: +2 bis +8°C
Bearbeitungsdauer: 3-4 Werktage

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
Bearbeitungsdauer: 3-4 Werktage

Bestimmung von MICA*- und HLA-E-Allelen

Methode: Sanger-Sequenzierung (SBT), Next Generation Sequenzierung (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
Bearbeitungsdauer: 3-7 Werktage

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

Methode: Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP), Next Generation Sequenzierung (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
Bearbeitungsdauer: 3-4 Werktage

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
Bearbeitungsdauer: 3-4 Werktage

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: nach allogener Transplantation:
5 - 20 ml EDTA-Blut oder
gesortete Blut-Zellen als Pellets oder in Zellkultur-Medium
Bei Vergleichsproben (siehe Cave):
5 ml EDTA-Blut
3 Mundschleimhautabstriche
5 Haare mit Wurzeln oder 1-2 Fingernägel (nach Rücksprache)
- Indikation: Verlaufskontrolle nach allogener Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation; materno-fötale Transfusion bei Immundefekten
Cave: 1-malig Vergleichsprobe von Spender und Empfänger vor Transplantation erforderlich.
- Lagerung und Transport: Bei +2°C bis +37°C ggf. nach telefonischer Voranmeldung
Bearbeitungsdauer: in der Regel 1-2 Wochen

Kolonienbildung von hämatopoetischen Progenitorzellen

- Methode: Methyl-Zellulose-Test
- Material: periphere Blut-Stammzellen (PBSC) nach Zytapherese
Knochenmark
CD34⁺-selektionierte Zellen
- Indikation: Funktionskontrolle von Stammzellpräparaten
Knochenmarkbildungsstörungen
- Lagerung und Transport: +4°C bis +10°C (nicht länger als 72 h)
oder kryokonservierte Präparate
- Bearbeitungsdauer: in der Regel 2-3 Wochen

Molekulargenetische Abklärung von Immundefekten

- Methode: Sequenzierung von Genen bei angeborenen Immundefekten und angeborenen Autoimmunitätserkrankungen:
- 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:	<i>AK2</i>
Omenn Syndrom:	<i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7R (IL7RA), RMRP, ADA, LIG4, IL2RG</i>
Purinstoffwechsel Defekt:	<i>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</i>
MHC Klasse I Defekt	<i>TAP1, TAP2, TAPBP*</i>
MHC Klasse II Defekt:	<i>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</i>
Kalziumkanal Defekt:	<i>ORAI1, STIM1</i>
Andere:	<i>CD3G, ZAP70, FOXP1, STAT5B, CD8A, MAGT1, IKBKB, CARD11</i>

Antikörper-Defekte

Ohne B-Zellen:	<i>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</i>
Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:	<i>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</i>
Hyper IgM:	<i>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</i>

Definierte Immundefektsyndrome

Wiskott-Aldrich-Syndrom:	<i>WAS, WIPF1</i>
DNA-Reparatur Defekt:	<i>MRE11, NBS1*, DNMT3B, siehe auch T- B-Zelldefekte</i>
CHH:	<i>RMRP</i>
Netherton Syndrom:	<i>SPINK5</i>
Hyper IgE:	<i>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</i>
Mukokutane Candidiasis:	<i>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)</i>
VODI:	<i>SP110</i>

Immundysregulatorische Defekte

Chediak-Higashi Syndrom:	<i>LYST</i>
Griscelli Syndrom:	<i>RAB27A, MYO5A</i>
Hermansky-Pudlak Syndrom:	<i>AP3B1</i>
Hämophagozytose Syndrom:	<i>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)</i>
Lymphoproliferative Syndrom:	<i>SH2D1A, XIAP (BIRC4), ITK</i>
ALPS	<i>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8*, NRAS*, KRAS*</i>
Andere:	<i>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</i>
APDS-(like disease)	<i>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</i>

Angeborene Phagozytäre Defekte

CGD:	<i>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*</i>
γ-Interferon/IL12-Achse:	<i>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</i>
LAD:	<i>ITGB2</i>
Shwachman-Diamond Syndrom:	<i>SBDS</i>

Defekte der angeborenen Immunität

EDA-ID:	<i>IKBKG (NEMO), NFKBIA (IKBA)</i>
WHIM:	<i>CXCR4</i>
Epidermodysplasia verruciformis:	<i>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</i>
HSE:	<i>UNC93B1, TLR3</i>
Kongenitale Neutropenie	<i>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</i>
Andere:	<i>IRAK4, MYD88, TLR4</i>

Material: 2 – 20 ml EDTA-Blut oder Knochenmark

2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (z.B. Blut, Knochenmark, Hautbiopsie)
10 Haare mit Wurzeln oder 3-4 Fingernägel (nach Rücksprache)
Indikation: Nachweis von Immundefekt-Genen, Nachweis von Autoimmunität-verursachenden Genen, Überträger/innen-Diagnostik
Lagerung und Transport: DNA: +2°C bis +8°C
EDTA-Blut, Knochenmark, Haare oder Fingernägel: +10°C bis +37°C
Bearbeitungsdauer: in der Regel 4-12 Wochen, in Abhängigkeit des Anforderungsumfangs

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-Blut oder Knochenmark
2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (z.B. Blut, Knochenmark, Hautbiopsie)
10 Haare mit Wurzeln oder 3-4 Fingernägel (nach Rücksprache)
Indikation: Nachweis von Erythrozytose-Genen, Überträger/innen-Diagnostik
Lagerung und Transport: DNA: +2°C bis +37°C
EDTA-Blut, Knochenmark, Haare oder Fingernägel: +10°C bis +37°C
Bearbeitungsdauer: in der Regel 4-12 Wochen, in Abhängigkeit des Anforderungsumfangs

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- Blut aus Knochenmark
2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (z.B. Blut, Knochenmark, Hautbiopsie)
10 Haare mit Wurzeln oder 3-4 Fingernägel (nach Rücksprache)
Indikation: Nachweis von Anämie-Genen, Überträger/innen-Diagnostik
Lagerung und Transport: DNA: +2°C bis +8°C
EDTA-Blut, Knochenmark, Haare oder Fingernägel: +10°C bis +37°C
Bearbeitungsdauer: in der Regel 4-12 Wochen, in Abhängigkeit des Anforderungsumfangs

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-Blut aus Knochenmark

2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe (z.B. Blut, Knochenmark, Haut-biopsie)

10 Haare mit Wurzeln oder 3-4 Fingernägel (nach Rücksprache)

Indikation: Verdacht auf entsprechende Gendefekte, Überträger/innen-Diagnostik

Lagerung und Transport: DNA: +2°C bis +8°C

EDTA-Blut, Knochenmark, Haare oder Fingernägel: +10°C bis +37°C

Bearbeitungsdauer: in der Regel 4-12 Wochen, in Abhängigkeit des Anforderungs-
umfangs