Leistungsverzeichnis
- Labordiagnostik -

Medizinisches Versorgungszentrum (MVZ)

DRK-Blutspendedienst Frankfurt gemeinnützige GmbH

Sandhofstraße 1
D-60528 Frankfurt/Main

Inhaltsverzeichnis

1 Blutgruppenserologie und Immunhämatologie 8

Vollständige Blutgruppenbestimmung (AB0, Rhesusfaktor, Antikörpersuchtest) 8

Bestimmung spezieller Blutgruppenantigene 8

Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe) 8

Antikörper-Identifizierung 8

Antikörpertiter 9

Kontrolle von Antikörpertiter 9

Isoagglutinin-Titer 9

Hämolysin-Titer * 9

Direkter Coombstest bei Neugeborenen 10

Aufgegliederter direkter Coombstest (IgG/C3d) 10

Aufgegliederter direkter Coombstest (einschl. IgA und IgM) 10

Untersuchungen bei V. a. Autoimmunhämolyse 10

Untersuchungen bei V. a. Coombs-negative Autoimmunhämolyse * 11

Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse * 11

Donath-Landsteiner-Antikörper * 11

T-Aktivierung oder positiver direkter Coombstest bei bakteriellen Infekten * 11

Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse 12

Abklärung von Transfusionsreaktionen 12

Kryoglobuline * 12

Kälteagglutinine * 12

Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach allogener KM-/Blutstammzelltransplantation (Geltechnik) 13

Untersuchung auf partial D 13

DNA-Typisierung von Blutgruppenantigenen nach Vortransfusion oder Autoimmunhämolyse 13

Charakterisierung von RHD-Allelen 13

Charakterisierung von RHCE-Allelen 14

Genotypisierung GYPA, GYPB (MNS-Blutgruppe) 14

Genotypisierung KEL (Kell-Blutgruppe) 14

Genotypisierung XK (Kell-Blutgruppe) 14

Genotypisierung CD109 (HPA-15) 15

DNA-Typisierung seltener Antigene 15

Genotypisierung (Bestimmung der RHD-Zygotie) 15

Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene 15

Nachweis gebundener spezifischer Antikörper * 16

Antigentypisierung mittels Adsorption/Elution 16

2 Hämatologie, Durchflusszytometrie 17

Differentialblutbild (quantitativ) 17

Koloniebildende Zellen (CFU-Assay) 17

Koloniebildende Zellen in der Langzeitkultur (LTC-IC-Assay) 17

CD34+-Zellen (quantitativ) 18

Immunstatus (quantitativ) 18

3 Transplantationsimmunologie und Immungenetik 19

HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT 19

HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT 19

HLA-Klasse-I/II-Antikörperscreening mittels Microbead (Festphase) Luminex 20

HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen-Antikörperdifferenzierung mittels Luminex (Microbead) 20

HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen mittels Luminex zum Nachweis von C1q-Komplement-bindenden Antikörpern 21

HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System) 21

HLA-Crossmatch (autolog) 22

T-Zell-HLA-Crossmatch 22

B-Zell-HLA-Crossmatch 23

Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 1-Feld 23

Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DQA1, DPB1, DPA1, DRB3, DRB4, DRB5) 1-Feld 23

Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 2-Feld 24

Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQA1, DQB1, DPA1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5) 2-Feld 24

Pharmakovigilanz (Bestimmung von HLA-Antigenen) 25

4 Klinische Chemie 27

Von Willebrand-Faktor-Antigen Bestimmung 27

Von Willebrand-Faktor-Kollagen-Bindung 27

Von Willebrand-Multimere-Analyse 27

Von Willebrand-Faktor-Faktor-VIII-Bindung * 27

ADAMTS13-Aktivität * 28

5 Molekulare Diagnostik 29

Fibrinogen-Gendiagnostik 29

Faktor-II-Gendiagnostik (inkl. Prothrombingen-Mutationen G20210A=rs1799963 und A19911G=rs3136516) 29

Faktor-V-Gendiagnostik (inkl. Mutationen FV Leiden=rs6025 und FV HR2=rs6027) 29

Faktor-VII-Gendiagnostik 29

Faktor-VIII-Gendiagnostik 30

Faktor-IX-Gendiagnostik 30

Faktor-X-Gendiagnostik 30

Faktor-XI-Gendiagnostik 31

Faktor-XII-Gendiagnostik 31

Faktor-XIII-Gendiagnostik (inkl. Polymorphismus V34L=rs5985) 31

Präkallikrein-Gendiagnostik 32

Kininogen-Gendiagnostik 32

Gendiagnostik bei kombiniertem FVIII/FV-Mangel 32

Gendiagnostik bei Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD1 und 2) 32

Gendiagnostik bei (partieller) Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität 33

Antithrombin-Gendiagnostik 33

Plasminogen-Gendiagnostik 33
Protein-C-Gendiagnostik 34
Protein-S-Gendiagnostik 34
Gendiagnostik bei Thrombophilie 34
TAFI-Gendiagnostik 34
PAI1-Gendiagnostik (inklusive 4G5G-Polymorphismus=rs1799889) 35
Gendiagnostik bei Aspirin-Resistenz (COX1=PTGS1) 35
Bernard-Soulier-Syndrom-Gendiagnostik 35
Morbus Glanzmann-Gendiagnostik 36
Quebec platelet disorder 36
Neonatale Autoimmunthrombozytopenie 36
Von Willebrand-Syndrom -Gendiagnostik 36
ADAMTS13-Gendiagnostik 37
Homocysteinurie-Gendiagnostik 37
Long-QT-Syndrom-Gendiagnostik 37
Brugada-Syndrom-Gendiagnostik/ / J-Wave Syndrom-Gendiagnostik 38
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Trachykardie (CPVT)-Gendiagnostik 38
Short-QT-Syndrom (SQTS)-Gendiagnostik 38
Andersen-Tawil-Syndrom (ATS)-Gendiagnostik 39
Morbus Fabry-Gendiagnostik 39
Plötzlicher Herztod-Gendiagnostik 39
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)-Gendiagnostik 39
Arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM/AVC) 40
Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie/Hypertrophe Kardiomyopathie (HOCM/HCM)-Gendiagnostik 40
Dilatative Kardiomyopathie (DCM)-Gendiagnostik 40
Non-Compaction Kardiomyopathie (NCCM)-Gendiagnostik 41
Restriktive Kardiomyopathie (RCM)-Gendiagnostik 41
Cardiac conduction disease (CCD/PCCD) 41
Thorakales Aortenaneurysma und Dissektion (nicht syndromal)-Gendiagnostik 42
Loeys-Dietz Syndrom-Gendiagnostik 42
Marfan Syndrom-Gendiagnostik 42
Alpha-Thalassämie 42
Beta-Thalassämie 43
Hereditäre Persistenz von HbF (HPFA) 43
Hereditäre Hämochromatose (HH) 43
Hämoglobinopathien (Hämoglobin-Strukturvarianten) HbS, HbE, HbC, HbD 44

6 Thrombozytendiagnostik 45

Abklärung neonatale(Allo-) Immunthrombozytopeni *** 45
Abklärung Refraktärzustand auf Thrombozytentransfusionen *** 45
Diagnostik Thrombozytärer Autoantikörper *** 45
Antikörperbeladung auf Thrombozyten*** 45

Freie Thrombozytenantikörper*** 46
Heparin induzierte Thrombozytopenie (HIT Typ II)*** 46

7 Allgemeine Vorgaben zur Prä-Analytik 47
7.1 Probenkennzeichnung 47
7.2 Anforderungsschein 47
7.3 Gewinnung von Untersuchungsmaterial 48
7.4 Entnahmesysteme und Probenhandling 48
7.5 Umgang mit Probenmaterial 49
7.6 Einwilligungserklärung Humangenetik (Gen-Diagnostik-Gesetz) 50
7.7 Probenversand 50
7.8 Verbleibende unvermeidliche Risiken 51

* nicht akkreditiert nach ISO 15189
*** Die Untersuchungen werden im Institut Mannheim im Unterauftrag durchgeführt

Zweigpraxen außerhalb Frankfurts:

- Zweigpraxis Kassel*: Das Leistungsverzeichnis sowie die Anforderungsscheine sind auf der Webseite des DRK Blutspendedienst Baden-Württemberg – Hessen gGmbH abrufbar: https://www.blutspende.de/medizinische-fachkreise/service-downloads

- Zweigpraxis Lütjensee: Das Leistungsverzeichnis sowie die Anforderungsscheinde finden Sie auf der Homepage des DRK Blutspendedienst Nord-Ost gGmbH unter:
  Leistungsverzeichnis:
  https://www.blutspende-nordost.de/medizinische-fachkreise/unser-leistungsspektrum/labordiagnostik
  Anforderungsscheine:
  https://www.blutspende-nordost.de/medizinische-fachkreise/service-downloads

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 und Patienten hat für uns höchste Priorität. Eingehende Reklamationen und Beschwerden werden nach einem klar geregelten Verfahren systematisch bearbeitet, ausgewertet und zeitnah beantwortet. Über das jeweilige Ergebnis oder die eingeleiteten Maßnahmen informieren wir die Betroffenen transparent und zuverlässig.

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).

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

DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13315-01-00

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

Medizinisches Versorgungszentrum:
Ansprechpartner und Telefonnummern

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

Medizinischer Geschäftsführer:
Dr. med. A. Opitz, FA Transfusionsmedizin
Tel.: 0561/8793-200, (Sekretariat)
eMail: a.opitz@blutspende.de

Ärztlicher Leiter:
Prof. Dr. med. Christian Seidl, FA Transfusionsmedizin, Fachimmungenetiker DGI
Tel.: 069 / 6782-444, (Sekretariat)
eMail: c.seidl@blutspende.de

MVZ – Partner:
Dr. med. Erika Fleck, FA Transfusionsmedizin und Laboratoriumsmedizin
Prof. Dr. med. Halvard Bönig, FA Transfusionsmedizin und Kinderheilkunde
Dr. med. Joachim Schwäble, FA Transfusionsmedizin und Innere Medizin
Prof. Dr. med. Michael Schmidt, FA Transfusionsmedizin
Dr. med. Susanne Bräuninger, FA Transfusionsmedizin und Innere Medizin / Hämatologie
Dr. med. Markus Müller; FA Transfusionsmedizin
Dr. med. Andreas Opitz, FA Transfusionsmedizin

Befundauskunft:

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

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

Blutkonservenausgabe (24-Stunden)	**Tel.: 069-6782-173** Fax.: 069-6782-110
Molekulare Hämostaseologie	**Tel.: 069-6782-361/-359** Fax.: 069-6782-346
Transplantationsimmunologie **Immungenetik**	**Tel.: 069-6782-218** Fax.: 069-6782-291

1 Blutgruppenserologie und Immunhämatologie

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

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

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

Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb von 2 Werktagen
Untersuchungen bei V. a. Coombs-negative Autoimmunhämolyse *	
Methode:	Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren
Material:	Nach Vereinbarung
Indikation:	Nachweis und Charakterisierung von Autoantikörpern bei V. a. Autoimmunhämolyse
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb von 2 Werktagen
Untersuchungen bei V. a. medikamenteninduzierte Autoimmunhämolyse *	
Methode:	Hämagglutinationstest, Elutionsverfahren
Material:	10 ml EDTA-Blut und 10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	Nachweis und Charakterisierung von medikamentenabhängigen Autoantikörpern (genaue Medikamentenanamnese erforderlich)
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
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 Hämolysinen bei V. a. Autoimmunhämolyse
Transport:	Aufgetrenntes Material bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb von 2 Werktagen
T-Aktivierung oder positiver direkter Coombstest bei bakteriellen Infekten *	
Methode:	Hämagglutinationstest, z. T. mit Lektinen
Material:	5 ml EDTA-Blut, 10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	Nachweis von T-Aktivierung, z. B. bei Clostridieninfektion
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden

Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb eines Werktags
Verlaufsuntersuchung bei Autoimmunhämolyse	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	10 ml EDTA-Blut, 10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	Verlaufskontrolle von Autoantikörpern bei Autoimmunhämolyse
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb eines Werktags
Abklärung von Transfusionsreaktionen	
Methode:	Hämagglutinationstest, bakteriologische Kultur
Material:	Vor Transfusion:10 ml Venenblut oder 10ml EDTA-Blut (z. B. Rückstellungsprobe der Kreuzprobe) Nach Transfusion:10 ml Venenblut und 10 ml EDTA-Blut; Restmaterial (Beutel) aller transfundierten Präparate (steril)
Indikation:	Verdacht auf hämolytische Transfusionsreaktion, Ausschluss bakterieller Kontaminationen
Transport:	Bei 4 °C, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb eines Werktags
Kryoglobuline *	
Methode:	Kälteexposition, qualitative Beurteilung von Ausfällungen
Material:	10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	V. a. Kryoglobulinämie
Transport:	Bei 37 °C, Anlieferung möglichst sofort, nach Trennung von Serum (unter Vermeidung vorheriger Abkühlung) kann Serum bei Raumtemperatur versandt werden. Die Entnahme kann alternativ im Institut erfolgen.
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb von 7 Werktagen
Kälteagglutinine *	
Methode:	Kälteexposition, Hämagglutination
Material:	10 ml Venenblut (nativ)
Indikation:	V. a. Autoimmunhämolyse vom Kältetyp

Transport:	Bei 37 °C, Anlieferung möglichst sofort, ggf. abgesert transportieren
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb eines Werktags
Bestimmung von Erythrozytenpopulationen nach allogener KM-/Blutstammzelltransplantation (Geltechnik)	
Methode:	Hämagglutinationstest
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Orientierende Quantifizierung unterschiedlicher Erythrozytenpopulationen
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb eines Werktags
Untersuchung auf partial D	
Methode:	Hämagglutination
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Probleme bei D-Typisierung, V. a. Partial D
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb eines Werktags
DNA-Typisierung von Blutgruppenantigenen nach Vortransfusion oder Autoimmunhämolyse	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis der serologischen Antigenbestimmung, bei Vortransfusionen oder stark positivem direktem Coombstest
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
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; Abklärung von weak D-Typen (z. B. bei Schwangerschaft)

Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
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 Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen
Genotypisierung *GYPA, GYPB* (MNS-Blutgruppe)	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA-, bzw. Citrat-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer MNS-Bestimmung; Alloimmunisierung bei antigen-positiven Personen
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen
Genotypisierung *KEL* (Kell-Blutgruppe)	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA-, bzw. Citrat-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer Kell-Bestimmung; Alloimmunisierung bei antigen-positiven Personen
Transport	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen
Genotypisierung *XK* (Kell-Blutgruppe)	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA-, bzw. Citrat-Blut
Indikation:	Unklares Ergebnis bei serologischer Kell-Bestimmung (XK-Gen ist mitverantwortlich für die Präsentation der Kell-Antigene); Alloimmunisierung bei antigen-positiven Personen

Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen
Genotypisierung *CD109* (HPA-15)	
Methode:	Polymerase-Ketten-Reaktion, Sequenzierung
Material:	5 ml EDTA-, bzw. Citrat-Blut
Indikation:	HPA-Bestimmung
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen
DNA-Typisierung seltener Antigene	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Bereitstellung antigen-negativer Präparate im Colton, Dombrock oder Scianna-System, Kontrolle des Antigenstatus für diese Blutgruppensysteme
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel zwischen 2 (PCR) und 14 (Sequenzierung) Tagen
Genotypisierung (Bestimmung der *RHD*-Zygotie)	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion
Material:	5 ml EDTA-Blut
Indikation:	Bestimmung des Genotyps des voraussichtlichen Vaters zur Abschätzung des Wiederholungsrisikos eines Morbus hämolyticus neonatorum
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb von 2 Werktagen
Identifizierung von Antikörpern gegen hochfrequente Antigene	
Methode:	Hämagglutination
Material:	20 ml EDTA-Blut (oder 20 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Durchgehend positive Reaktionen bei der Antikörper-Identifizierung mit kommerziellen Identifizierungszellen

Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb von 2-7 Werktagen
Nachweis gebundener spezifischer Antikörper *	
Methode:	Elutionsverfahren (Chloroformelution, Säureelution), Hämagglutination
Material:	10 ml EDTA-Blut (oder 10 ml Venenblut, nativ)
Indikation:	Autoimmunhämolyse, inkompatible Vortransfusion, unklarer positiver Coombstest
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb eines Werktags
Antigentypisierung mittels Adsorption/Elution	
Methode:	Elutionsverfahren (Chloroquinelution Chloroformelution, Säureelution), Hämagglutination
Material:	10 ml EDTA-Blut
Indikation:	Nachweis eines stark abgeschwächten Antigens
Transport:	Bei Raumtemperatur, Anlieferung innerhalb von 24 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel innerhalb von 2 Werktagen

***** nicht akkreditiert nach ISO 15189

2 Hämatologie, Durchflusszytometrie

Differentialblutbild (quantitativ)	
Methode:	Automatische Zellzählung (Sysmex XT 1800), oder mikroskopische Differenzierung
Material:	5 ml EDTA-Blut, 0,5 ml Präparat, 4 ml Citratblut (nur bei Thrombozytenzählung)
Indikation:	Bestimmung des kleinen Blutbildes: Erythrozyten, Hämoglobin, Hämatokrit, mittleres korpuskuläres Hämoglobin = MCH, mittleres Zellvolumen = MCV, mittlere zelluläre Hämoglobin-Konzentration = MCHC, Leukozyten, Thrombozyten bzw. mikroskopische/elektronische Zelldifferenzierung (Differentialblutbild)
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur; Messung innerhalb von 6 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel bis zu 1 Werktag
Koloniebildende Zellen (CFU-Assay)	
Methode:	Semisolide Zellkultur mononukleärer Zellen und Differenzierung in CFU-E, CFU-G, CFU-GEMM
Material:	0,5 ml der Stammzellpräparation
Indikation:	Bestimmung des Gehalts an koloniebildenden Zellen in Stammzellpräparaten
Lagerung und Transport:	Bei 4 °C, innerhalb von 24 h ansetzen Alternativ kryokonserviert bei -180°C (LN2)
Bearbeitungsdauer:	In der Regel bis zu 15 Werktagen
Koloniebildende Zellen in der Langzeitkultur (LTC-IC-Assay)	
Methode:	Zellkultur mononukleärer Zellen auf „Feederzellen“ und Differenzierung in CFU-E, CFU-G, CFU-GEMM
Material:	0,5 ml der Stammzellpräparation
Indikation:	Bestimmung des Gehalts an besonders frühen koloniebildenden Zellen in Stammzellpräparaten
Lagerung und Transport:	Bei 4 °C, innerhalb von 24 h ansetzen Alternativ kryokonserviert bei -180° C (LN2)
Bearbeitungsdauer:	In der Regel bis zu 8 Wochen

CD34+-Zellen (quantitativ)	
Methode:	Durchflusszytometrie
Material:	5 ml EDTA-Blut, 0,5 ml Präparat
Indikation:	Kontrolle der CD34+-Mobilisation von Stammzellspendern zur Festlegung des Apheresezeitpunktes, sowie Bestimmung des Gehalts an CD34+-Zellen in Stammzellpräparaten (Knochenmark, Nabelschnurblut, peripheres Blut)
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur; Messung innerhalb von 6 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel bis zu 2 Werktagen
Immunstatus (quantitativ)	
Methode:	Durchflusszytometrie
Material:	5 ml EDTA-Blut, 0,5 ml Präparat
Indikation:	Bestimmung der Immunzellen (T-Lymphozyten, T-Helfer Zellen, zyotoxische T-Zellen, B-Lymphozyten, Natürliche Killerzellen) bei V. a. Immundefekte oder zur Bestimmung der Dosis allogener T-Lymphozyten in Stammzelltransplantaten
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur; Messung innerhalb von 6 Stunden
Bearbeitungsdauer:	In der Regel bis zu 2 Werktagen

3 Transplantationsimmunologie und Immungenetik

HLA-Klasse-I-Antikörperscreening mittels LCT	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	Nachweis von komplementbindenden HLA-Klasse-I-Antikörpern vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-/ Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert
Bearbeitungsdauer	1-2 Werktage
HLA-Klasse-I-Antikörperdifferenzierung mittels LCT	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	Nachweis von spezifischen komplementbindenden HLA-Klasse-I-Antikörpern vor/nach Organ- oder Knochenmark-/ Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-/ Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur, Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert
Bearbeitungsdauer	1-2 Werktage

HLA-Klasse-I/II-Antikörperscreening mittels Microbead (Festphase) Luminex	
Methode:	Microbead basierte Festphase/Luminex
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	Nachweis von HLA-Klasse-I/II-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten- Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation. Besondere Indikation: • Lebendnierenspende • Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper–DSA) • Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuzreagierendem Reaktionsmuster • Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant • Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert.
Bearbeitungsdauer	2-3 Werktage
HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen-Antikörperdifferenzierung mittels Luminex (Microbead)	
Methode:	Microbead basierte Festphase/Luminex
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	Nachweis von HLA-Klasse-I/II-Antikörpern (komplementunabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation. Besondere Indikation: • Lebendnierenspende • Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper–DSA) • Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuzreagierendem Reaktionsmuster • Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant

	• Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert.
Bearbeitungsdauer	2-3 Werktage
HLA-Klasse-I/II-Single-Antigen mittels Luminex zum Nachweis von C1q-Komplement-bindenden Antikörpern	
Methode:	Bead basierte Festphase/Luminex
Material:	10 ml Nativblut oder Serum
Indikation:	Nachweis von HLA-Klasse-I/II-Antikörpern (komplementabhängig) vor/nach Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, bei Patienten auf der EUROTRANSPLANT-Warteliste für Organtransplantation, nach immunisierenden Ereignissen, bei HLA-sensibilisierten Patienten vor Thrombozyten-Granulozytentransfusion, Transfusionszwischenfällen bei gegebener Indikation. Besondere Indikation: • Lebendnierenspende • Transplantationsmonitoring bei Verdacht auf Transplantat-spezifische Antikörper (Donor-spezifische Antikörper–DSA) • Hochimmunisierte Patienten mit polyspezifischen und stark kreuzreagierendem Reaktionsmuster • Festlegung von NAHA (Nicht Akzeptable HLA-Antigene) für die Meldung in das ENIS System von Eurotransplant • Spezifizierung von Acceptable Antigens als Vorbereitung auf das Acceptable Mismatch (AM) Programm von Eurotransplant
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C gelagert.
Bearbeitungsdauer	2-3 Werktage
HLA-Crossmatch (serologische Verträglichkeitsprobe im HLA-System)	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	• Empfänger: 5 – 10 ml Nativblut/Serum • Spender: 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf vorhandene HLA-Antikörper vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Bei Crossmatch Untersuchungen ist die Qualität der Zellen von Bedeutung. Der Transport der Proben sollte daher 48 Stunden nicht überscheiten und das Material darf nicht gekühlt werden.

	Transport bei Raumtemperatur. Heparinblut oder ACD/CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert.
Bearbeitungsdauer	1-2 Werktage

HLA-Crossmatch (autolog)	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	• Empfänger: 5 – 10 ml Nativblut/Serum • Empfänger 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf vorhandene auto-reaktive Antikörper vor Organ-oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Bei Crossmatch Untersuchungen ist die Qualität der Zellen von Bedeutung. Der Transport der Proben sollte daher 48 Stunden nicht überscheiten und das Material darf nicht gekühlt werden. Transport bei Raumtemperatur. Heparinblut oder ACD/CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert.
Bearbeitungsdauer	1-2 Werktage
T-Zell-HLA-Crossmatch	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	• Empfänger: 5 – 10 ml Nativblut/Serum • Spender: 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf präformierte T-Zell-reaktive HLA-Antikörper (insbesondere HLA-Klasse I) vor Organ-oder Knochenmark-/ Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Bei Crossmatch Untersuchungen ist die Qualität der Zellen von Bedeutung. Der Transport der Proben sollte daher 48 Stunden nicht überscheiten und das Material darf nicht gekühlt werden. Transport bei Raumtemperatur. Heparinblut oder ACD/CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert.
Bearbeitungsdauer	1-2 Werktage

B-Zell-HLA-Crossmatch	
Methode:	Komplementabhängiger Mikrolymphozytotoxizitätstest (LCT)
Material:	• Empfänger: 5 – 10 ml Nativblut/Serum • Spender: 5 x 10 ml Heparinblut oder ACD/CPDA Blut bei Organspende ein 1,5x3 cm großes Milzstück oder mindestens 2 Lymphknoten in steriler physiologischer Kochsalzlösung
Indikation:	Verträglichkeitsuntersuchung auf präformierte B-Zell-reaktive HLA-Antikörper (insbesondere HLA-Klasse II) vor Organ- oder Knochenmark-/ Blutstammzelltransplantation
Lagerung und Transport:	Bei Crossmatch Untersuchungen ist die Qualität der Zellen von Bedeutung. Der Transport der Proben sollte daher 48 Stunden nicht überscheiten und das Material darf nicht gekühlt werden. Transport bei Raumtemperatur. Heparinblut oder ACD/CPDA Blut wird bei Raumtemperatur gelagert. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert.
Bearbeitungsdauer	1-2 Werktage
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C) 1-Feld	
Methode:	HLA-Merkmalbestimmung mittels qPCR und DNA-Festphasen-Hybridisierung mit sequenzspezifischen Oligonukleotiden (SSO)
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese <u>Spezifische Indikationen bei Krankheitsassoziation mit Relativem Risiko (RR): siehe unter 3.-Anhang</u>
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer	2-3 Werktage
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQB1, DQA1, DPB1, DPA1, DRB3, DRB4, DRB5) 1-Feld	
Methode:	HLA-Merkmalbestimmung mittels qPCR und DNA-Festphasen-Hybridisierung mit sequenzspezifischen Oligonukleotiden (SSO)
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese

	Spezifische Indikationen bei Krankheitsassoziation mit Relativem Risiko (RR): siehe unter 3.-Anhang
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer	2-3 Werktage
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-I-Merkmale (A, B, C)	
Methode:	HLA-Merkmalbestimmung mittels Polymerase-Kettenreaktion (PCR), Sequenzierung: Next-Generation-Sequencing (NGS) / Nanopore Technologie (NT)
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer	3-5 Werktage
Molekularbiologische Bestimmung der HLA-Klasse-II-Merkmale (DRB1, DQA1, DQB1, DPA1, DPB1, DRB3, DRB4, DRB5)	
Methode:	HLA-Merkmalbestimmung mittels Polymerase-Kettenreaktion (PCR), Sequenzierung: Next-Generation-Sequencing (NGS) / Nanopore Technologie (NT)
Material:	10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Bestimmung der HLA-Merkmale von Spender und Empfänger vor Organ- oder Knochenmark-/Blutstammzelltransplantation, Untersuchung bei Krankheitsassoziationen**, Abklärung von Erkrankungen mit Autoimmunpathogenese
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer	3-5 Werktage

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

Pharmakovigilanz (Bestimmung von HLA-Antigenen)	
Methode:	Polymerase-Kettenreaktion (PCR), Amplifikation mit sequenzspezifischen Primern (PCR-SSP), Sequenzierung
Material:	5-10 ml EDTA-, ACD/CPDA- oder Citrat-Blut
Indikation:	Pharmakovigilanz, z. B. HLA-B57:01 vor Gabe von Abacavir zum Ausschluss einer Abacavir-Hypersensitivität HLA-B15 Carbamazepin-ind. Stevens-Johnson-S HLA-B58 Allopurinol-ind. Stevens-Johnson-S.
Lagerung und Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer	2-3 Werktage

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

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

[1] molekulargenetische HLA-Subtypisierung zur besseren Charakterisierung empfehlenswert.
[2] RR = relatives Risiko - gibt an, um welchen Faktor die Krankheit bei einem Merkmalsträger häufiger auftritt, als bei einem Nicht-Merkmalsträger
[3] Odds Ratio nach Becquemont L., Pharmacogenomics, 11:277 (2010)

4 Klinische Chemie

Von Willebrand-Faktor-Antigen Bestimmung	
Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Von Willebrand-Faktor-Kollagen-Bindung	
Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Von Willebrand-Multimere-Analyse	
Methode:	Agarose-Gel-Elektrophorese, Infrarotfluoreszenzdetektion
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Von Willebrand-Faktor-Faktor-VIII-Bindung *	
Methode:	ELISA

Material:	Citrat-Blut
Indikation:	V. a. von Willebrand-Syndrom
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
ADAMTS13-Aktivität *	
Methode:	ELISA
Material:	Citrat-Blut
Indikation:	Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura
Lagerung und Transport:	Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

***** nicht akkreditiert nach ISO 15189

5 Molekulare Diagnostik

Fibrinogen-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *FGA*-, *FGB*- und *FGG*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Afibrinogenämie, Hypofibrinogenämie, Dysfibrinogenämie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Faktor-II-Gendiagnostik (inkl. Prothrombingen-Mutationen G20210A=rs1799963 und A19911G=rs3136516)	
Methode:	Sequenzierung des *F2*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS), SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Faktor-V-Gendiagnostik (inkl. Mutationen FV Leiden=rs6025 und FV HR2=rs6027)	
Methode:	Sequenzierung des *F5*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS), SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FV-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Faktor-VII-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *F7*-Gens

Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FVII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Faktor-VIII-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *F8*-Gens, Intron1, Intron22-Inversionsanalyse
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FVIII-Mangel (Hämophilie A)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Faktor-IX-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *F9*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FIX-Mangel (Hämophilie B)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Faktor-X-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *F10*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FX-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur

Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Faktor-XI-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *F11*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FXI-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Faktor-XII-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *F12*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FXII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Faktor-XIII-Gendiagnostik (inkl. Polymorphismus V34L=rs5985)	
Methode:	Sequenzierung des *F13A*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS), SSP-PCR, Gel-Elektrophorese Sequenzierung des *F13B*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	FXIII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Präkallikrein-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *KLKB1*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Präkallikrein-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Kininogen-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *KNG*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Kininogen-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Gendiagnostik bei kombiniertem FVIII/FV-Mangel	
Methode:	Sequenzierung des *LMAN1*- und *MCFD2*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Kombinierter FV/FVIII-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Gendiagnostik bei Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD1 und 2)	
Methode:	Sequenzierung des *VKORC1*- und *GGCX*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger

Indikation:	Verminderung aller Vitamin-K-abhängigen Faktoren (VKCFD2)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Gendiagnostik bei (partieller) Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität	
Methode:	Sequenzierung *des VKORC1*- und *CYP2C9* (Exone 2,3 und 7)- und *CYP4F2* (Exon 11)-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Marcumar-Resistenz und Marcumar-Sensitivität
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Antithrombin-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *SERPINC1*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Antithrombin-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Plasminogen-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *PLG*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Plasminogen-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Protein-C-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *PROC*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Protein C-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Protein-S-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *PROS1*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Protein S-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Gendiagnostik bei Thrombophilie	
Methode:	Sequenzierung des *SERPINC1*-, *PROC*- und *PROS*-, *PROZ*-, *PROCR*-Gens (Sanger-Sequenzierung) Sequenzierung des *SERPINC1*-, *PROC*- und *PROS*-Gens (NGS)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thrombophilie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
TAFI-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *CPB2*-Gens

Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	TAFI-Mangel
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
PAI1-Gendiagnostik (inklusive 4G5G-Polymorphismus=rs1799889)	
Methode:	Sequenzierung des *PAI1*(=*SERPINE1*)-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thrombophilie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Gendiagnostik bei Aspirin-Resistenz (COX1=PTGS1)	
Methode:	Sequenzierung des *PTGS1*-Gens (bei Bedarf *F13A*, *ITGA2*, *ITGB3*-Gen)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Aspirin-Resistenz
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Bernard-Soulier-Syndrom-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *GP1BA*, *GP1BB*, *GP9, GP5*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Bernard-Soulier-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur

Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Morbus Glanzmann-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *ITGA2B und ITGB3-Gens*
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Morbus-Glanzmann-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Quebec platelet disorder	
Methode:	Sequenzierung des *MMRN1 und Quebec-Gens*
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Quebec platelet disorder
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Neonatale Autoimmunthrombozytopenie	
Methode:	PCR/Sequenzierung des *ITGA2-*, *ITGB3-, ITGA2B-, bzw. GP1BA*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thrombozyten-Transfusionen, bei neonataler Immunthrombozytopenie (NAIT), bei posttransfusioneller Purpura (PTP)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Von Willebrand-Syndrom -Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung (Sanger-Sequenzierung, NGS) / MLPA des *VWF*-Gens

Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Von Willebrand-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
ADAMTS13-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *ADAMTS13*-Gens (Sanger-Sequenzierung, NGS)
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hereditäre TTP
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Homocysteinurie-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *CBS*-Gens, SSP-PCR, Gel-Elektrophorese
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Homocysteinurie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Long-QT-Syndrom-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *KCNQ1-, KCNH2-, SCN5A-, KCNE1-,* KCNJ2-, *CACNA1C-, CALM1-, CALM2-, CALM3-, TRDN*-Gene MLPA der *KCNQ1-, KCNH2-, KCNE1-, KCNE2-*, *CLCN1-*, *KCNJ2*-Gene
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Long-QT-Syndrom (LQTS)

Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Brugada-Syndrom-Gendiagnostik/ / J-Wave Syndrom-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *SCN5A-G*en MLPA des *SCN5A*-Gens
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Brugada-Syndrom (BrS) / J-Wave-Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Trachykardie (CPVT)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *CALM1-, CALM2-, CALM3-, RYR2-, CASQ-, KCNJ2-, TRDN-, TECRL*-Gene MLPA des *RYR2*-Gens
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Short-QT-Syndrom (SQTS)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *KCNH2-, KCNJ2-, KCNQ1*-Gene
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Short-QT-Syndrom (SQTS)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Andersen-Tawil-Syndrom (ATS)-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *KCNJ2*-Gens
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Andersen-Tawil-Syndrom (ATS)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Morbus Fabry-Gendiagnostik	
Methode:	Sequenzierung des *GLA*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Morbus Fabry
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Plötzlicher Herztod-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der mit dem plötzlichen Herztod assoziierten Gene (Untersuchung nach Rücksprache)
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Plötzlicher Herztod
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *PKP2-, DSC2-, DSP-, DSG2-*, *JUP-*, *TMEM43-*, *PLN-*, *DES*-Gene MLPA der *PKP2-, DSG2-, DSC2-, JUP-, DSP-, TGFβ3-, RYR2*-Gene

Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/D)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM/AVC)	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *DSP-, LMNA-*, *PLN-*, *RBM20-*, *DES-*, *SCN5A, TMEM43-*, *FLNC-Gene*
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Arrhythmogene Kardiomyopathie (ACM/AVC)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie/Hypertrophe Kardiomyopathie (HOCM/HCM)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *MYH7-, MYBPC3-, TNNT2-*, *TNNI3, ACTC1-, ACTN2-, ANKRD1-, CSRP3-, GLA-, FXN-, JPH2-, LAMP2-, MYL2-, MYL3-, PLN-, PRKAG2-, PTPN11-, SLC25A4-, TCAP-, TNNC1-, TPM1-, TTR-*, *FLNC-Gene*
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hypertrophe obstruktive Kardiomyopathie/Hypertrophe Kardiomyopathie (HOCM/HCM)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Dilatative Kardiomyopathie (DCM)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *LMNA-, MYH7-, MYBPC3-, TNNT2-, TNNI3-, SCN5A-, ACTN2-, ACTC1-, BAG3-, DES-, DSP-, JPH2-, NEXN-, PLN-, RBM20-, TCAP-, TNNC1-, TPM1-, TTN-, VCL-*, *FLNC-Gene*
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger

Indikation:	Dilatative Kardiomyopathie (DCM) Kardiomyopathie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Non-Compaction Kardiomyopathie (NCCM)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *ACTC1-, CASQ2-, DSP-, HCN4-, LDB3-, LMNA-, MYH7-, MYBPC3-, MYL2-, PRDM16-, RBM20-, TAZ-, TBX20-, TNNI3-, TNNT2-, TPM1-, TTN*-Gene
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Non-Compaction Kardiomyopathie (NCCM)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Restriktive Kardiomyopathie (RCM)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *ACTC1-, DES-, FHL1-, GLA-, MYBPC3-, MYH7-, MYL2-, TNNI3-, TNNT2-, TPM1-, TTR-*, *FLNC-Gene*
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Restriktive Kardiomyopathie (RCM)
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Cardiac conduction disease (CCD/PCCD)	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *LMNA*-, *SCN5A*-, *TRPM4*- Gene
Material:	5-10ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Cardiac conduction disease (CCD/PCCD)
Transport:	Bei Raumtemperatur

Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Thorakales Aortenaneurysma und Dissektion (nicht syndromal)-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *ACTA2-, MYH11-, MYLK-, LOX-, TGFBR1-, TGFBR2-*, *PRKG1-Gene*
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Thorakales Aortenaneurysma und Dissektion, nicht syndromal
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Loeys-Dietz Syndrom-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *SMAD3-, TGFB2-, TGFB3-, TGFBR1-, TGFBR2-*Gene
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Loeys-Dietz Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Marfan Syndrom-Gendiagnostik	
Methode:	Multi-Gen-Panel-Sequenzierung der *FBN1-, TGFBR1-, TGFBR2-* Gene
Material:	5-10 ml EDTA-Blut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Marfan Syndrom
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	6-8 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Alpha-Thalassämie	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des *HBA1*- und *HBA2*- Gens

Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Alpha-Thalassämie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Beta-Thalassämie	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des *HBB*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Beta-Thalassämie
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Hereditäre Persistenz von HbF (HPFA)	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des *HBG1*- und *HBG2*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hereditäre Persistenz von HbF
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

Hereditäre Hämochromatose (HH)	
Methode:	Stufe I: sequenzspezifischer Nachweis des *HFE*-Gens (inkl. Mutationen C282Y, H63D, S65C), SSP-PCR, Gel-Elektrophorese Stufe II: Komplettsequenzierung des *HFE*-Gens Stufe III: Komplettsequenzierung der *HJV*-und *HAMP*, *TRF2* und *SLC11A3*-Gene Stufe IV: MLPA der *HJV*- und *HAMP*, *TRF2* und *SLC11A3*-Gene
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger

Indikation:	Hereditäre Hämochromatose
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen
Hämoglobinopathien (Hämoglobin-Strukturvarianten) HbS, HbE, HbC, HbD	
Methode:	Sequenzierung/MLPA des *HBB*-Gens
Material:	5-10ml EDTA-Blut/Citratblut, DNA; nach Rücksprache weniger
Indikation:	Hämoglobinopathien/Sichelzellkrankheit
Transport:	Bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	2-4 Wochen nach Eingang aller erforderlichen Unterlagen

6 Thrombozytendiagnostik

Abklärung neonatale(Allo-) Immunthrombozytopeni ***	
Benötigtes Material:	Mutter: 10 ml EDTA-Blut, 10 ml Nativblut (ohne Trenngel!) Vater: 10 ml EDTA-Blut Kind: 0,5 ml EDTA-Blut, wenn möglich
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C
Abklärung Refraktärzustand auf Thrombozytentransfusionen ***	
Benötigtes Material:	10 ml Nativblut (ohne Trenngel!) und 3 ml EDTA-Blut (inkl. HLA-Diagnostik)
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C
Diagnostik Thrombozytärer Autoantikörper ***	
Benötigtes Material:	10 ml EDTA-Blut (20 ml bei Thrombozytopenie < 50.000/µl) und 10 ml Nativblut (ohne Trenngel!)
Lagerung und Transport:	Transport bei Raumtemperatur. Nativblut wird bei +2 °C bis +8 °C gelagert, Serum bei -20 °C
Bearbeitungsdauer:	Siehe Institut Mannheim
Antikörperbeladung auf Thrombozyten***	
Methode:	Plättchen-Immunfluoreszenztest (direkter PIFT), direkter MAIPA
Material:	20 ml EDTA-Blut
Indikation:	Screening auf Plättchen-assoziierte Antikörper (z. B. bei Immunthrombozytopenien (ITP) und Thrombozytenfunktionsstörungen)
Lagerung und Transport:	Max. 2 Tage bei Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	Siehe Institut Mannheim

Freie Thrombozytenantikörper* **	
Methode:	Plättchen-Immunfluoreszenztest (indirekter PIFT), indirekter MAIPA
Material:	3 ml Serum
Indikation:	Screening auf Plättchen-bindende Antikörper (z. B. bei Refraktärität auf Thrombozyten-Transfusionen, bei neonataler Immunthrombozytopenie (NAIT), bei posttransfusioneller Purpura (PTP) und zum Nachweis freier thrombozytärer Autoantikörper)
Lagerung und Transport:	Max. 7 Tage zwischen 4 °C und Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	Siehe Institut Mannheim
Heparin induzierte Thrombozytopenie (HIT Typ II)* **	
Methode:	HIPA-Test (Heparin-induced Platelet Antibody)
Material:	1 ml Serum oder Plasma
Indikation:	Klinischer Verdacht auf HIT Typ II (Thrombozytenabfall > 50%, Thrombozytenzahl < 80.000/µl)
Lagerung und Transport:	Max. 7 Tage zwischen 4 °C und Raumtemperatur
Bearbeitungsdauer:	Siehe Institut Mannheim

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

Bitte beachten Sie, dass die angegebenen Bearbeitungszeiten je nach Dringlichkeit und Notfallsituation variieren können. Falls ein spezieller Bearbeitungszeitraum gewünscht wird, bitten wir Sie, sich rechtzeitig mit uns in Verbindung zu setzen, damit wir eine passende Lösung finden können.

Sollte sich im Verlauf des Verfahrens eine Überschreitung der angegebenen Bearbeitungszeit abzeichnen, erfolgt eine Information des Auftraggebers sowie eine Abstimmung zum weiteren Vorgehen.

7 Allgemeine Vorgaben zur Prä-Analytik

7.1 Probenkennzeichnung

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

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

7.2 Anforderungsschein

Für Ihre Anforderungen stellt Ihnen unser Labor die entsprechenden Laboraufträge zur Verfügung.
Der Anforderungsschein muss folgende Angaben enthalten

1. Name, Vorname, Geburtsdatum und Geschlecht des Patienten

2. Adresse des Patienten bzw. Kostenträger
   - GKV-Patient - Ü-Schein notwendig
   - Selbstzahler
   - Rechnung an Einsender

3. Angaben zum einsendenden Arzt/Praxisstempel

4. Art des Untersuchungsmaterials

5. Abnahmedatum
   - Insbesondere für Kreuzprobendiagnostik und HLA-Antikörperuntersuchungen (ET-Warteliste)

6. Reihenfolge (z. B. vor / nach Plasmapherese)

7. Verdachtsdiagnose

8. Klinische Angaben zur Anamnese
   - frühere Transfusionen,
   - frühere Schwangerschaften,
   - Zustand nach Blutstammzell- oder solider Organ-Transplantation

9. Medikation

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

Anforderungsscheine können telefonisch beim MVZ Sekretariat bestellt werden oder unter der Internetadresse www.blutspende.de kostenfrei heruntergeladen werden.

7.3 Gewinnung von Untersuchungsmaterial

Venenblutentnahme unter Standardbedingungen

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

Die Reihenfolge der Blutentnahme sollte wie folgt sein:
1. Blutkulturen
2. Nativblut (Serum)
3. Citratblut (Gerinnung)
4. EDTA-/Heparinblut

Blutentnahmeröhrchen mit Antikoagulantienzusatz müssen umgehend durch Schwenken der Probe durchmischt werden – nicht schütteln!

7.4 Entnahmesysteme und Probenhandling

Entnahmesysteme – Farbkodierung:

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

7.5 Umgang mit Probenmaterial

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

Falls erforderlich zentrifugieren (10-20 Min. bei 3000 U/Min.), Überstand (Serum) abheben und in Probenröhrchen überführen.
Die Zentrifugation von Serum-Gel-Monovetten (z. B. Serumrückstellproben für Patienten auf der ET-Warteliste die ein Organangebot erhalten) führt zu einer dauerhaften Trennung von Blutkuchen und Serum, hier ist ein Abpipettieren vor Versand nicht erforderlich.

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

EDTA-Vollblut: Für Blutbilder sowie molekulargenetische-und biologische Untersuchungen benötigen wir EDTA-Vollblut. Zur Blutgruppenbestimmungen bitten wir um Verwendung von großen EDTA-Röhrchen (9 ml).

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

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

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

Folgende Parameter nicht gekühlt einsenden:

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

7.6 Einwilligungserklärung Humangenetik (Gen-Diagnostik-Gesetz)

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

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

7.7 Probenversand

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

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

Probenverpackung

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

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

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

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

Wichtig: Ansteckungsgefährliche Stoffe, von denen bekannt oder anzunehmen ist, dass sie Krankheitserreger der **Gefahrgut-Kategorie A** (früher: Erreger der Risikogruppe 3, die schwere lebensbedrohliche Erkrankungen auslösen) enthalten, sind zum Versand als Briefsendung generell nicht zugelassen.
Bei Nichtbeachten der Verpackungsvorgaben trägt der Absender grundsätzlich die haftungsrechtlichen Folgen für evtl. beim Versand eintretende Schäden.

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

Materialen nach **Verpackungsrichtlinie P 650 für den Versand** von potentiell Infektiösen oder ansteckungsgefährlichen Stoffen der **Gefahrgut-Kategorie B:**

Abbildung der Verpackungskartons und Sekundärverpackung (Schutzhülle)

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

7.8 Verbleibende unvermeidliche Risiken

Wir stellen hohe Anforderungen an die Qualität der von uns angebotenen Untersuchungen. Zur Sicherstellung dieser Qualität wenden wir systematisch Maßnahmen der internen und externen Qualitätskontrolle an.

Ungeachtet dieser Maßnahmen sind Messungen grundsätzlich mit Abweichungen verbunden. Diese können unter anderem durch Schwankungen der Umgebungsbedingungen, Eigenschaften des Untersuchungsmaterials, die eingesetzte Messtechnik sowie weitere Einflussfaktoren verursacht werden.

Restrisiken für die Patientensicherheit lassen sich daher nicht vollständig ausschließen.