

GPOH-DBA-Register

Diagnostik – flow sheet

Notwendige Diagnostik bei Verdacht auf DBA				
Material	Spezifikation	Untersuchung	Versand	Besonderheiten
Blut kapillär oder frisch venös	1 ml EDTA oder 10 ungefärbte Ausstriche	Morphologie	DBA-Register	Einsendescheine für DBA-Register im Downloadbereich https://dba-registry.org/downloadbereich.html
Blut	2,9 ml EDTA mind. 2 ml EDTA	eADA + HbF	DBA-Register	Abnahme <u>vor</u> Transfusion oder mit möglichst großem Abstand zur Transfusion Expressversand (max. Dauer 48h) und bitte mit Überweisungsschein
Blut	10 ml Heparin mind. 2,9 ml Heparin	Molekulargenetik	DBA-Register	beachte „Anleitung für Anforderung genetischer Analysen“ im Downloadbereich
Knochenmark	10 ungefärbte Ausstriche	Morphologie	DBA-Register	
Knochenmark	2 - 10 ml Heparin	Biobanking	DBA-Register	bitte mit Einwilligung zur Hilda Biobank
Knochenmark	10 ml Heparin mind. 2 ml Heparin	Zytogenetik	Institut für Humangenetik, MHH Hannover	bitte mit Einwilligung zur Hilda Biobank
Ergänzend empfohlene Diagnostik bei Verdacht auf DBA				
(Blut)/Knochenmark	1 ml EDTA	Parvovirus B19-PCR	lokal	
Blut	1 ml Serum	Immunglobuline	lokal	
Echokardiographie	Detektion bislang asymptomatischer Fehlbildungen			
Sonographie Abdomen				
Weitere Differentialdiagnostik nach Rücksprache mit DBA-Register			Empfohlenes Labor (jeweils Ü-Schein +/- Einwilligungen erforderlich)	
Lymphozytenphänotypisierung			CCI Freiburg – Immundefektdiagnostik	
Knochenmark-Stanzbiopsie			EWOG MDS Studienzentrale, ZKJ Freiburg	
Ausschluss einer Fanconi-Anämie (Chromosomenbrüchigkeit)			Institut für Humangenetik, Universität Würzburg	
Telomerlängenmessung			EWOG MDS Studienzentrale, ZKJ Freiburg	
Untersuchung von mitochondrialen DNA-Deletionen			EWOG MDS Studienzentrale, ZKJ Freiburg	

Versandadressen:

Universitätsklinikum Freiburg, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Klinik für Pädiatrische Hämatologie u. Onkologie, DBA-Register / EWOG-MDS-Studie, Mathildenstr.1, 79106 Freiburg
MHH Hannover, Institut für Zell- und Molekularpathologie, Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover
Institut für Humangenetik, Biozentrum Universität Würzburg, Am Hubland, 97074 Würzburg