

## CCI Immundefekt Diagnostik

**Bearbeitung nur nach vorheriger Anmeldung (Versandbedingungen auf Seite 2 beachten)**

Probenanmeldung: Laborleitung, Tel.: 0761 270-71010 oder Labor -71070

Klinische Auskunft: Sekretariat, Tel.: 0761 270-77550

### 1. Verdachtsdiagnose/Leitsymptome (bitte zusammenfassenden/letzten Arztbrief beilegen)

\_\_\_\_\_ **Blutabnahmedatum:** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ **Blutabnahmezeit:** \_\_\_\_\_

### 2. Kostenträger (bitte ankreuzen, bei fehlender Angabe erfolgt Abrechnung über Einsender)

- GKV Patient (Laborüberweisungsschein Muster 10BF oder 10 beilegen)  Rechnung an Einsender/Klinik (stat. Patient, Ausland)
- Selbstzahler/Privatpatient (GOÄ Rechnung an Patienten, bitte Anschrift angeben)  andere: \_\_\_\_\_

### 3. Probenasservierung (Details siehe Anmerkungen auf Seite 2)

- Material soll asserviert werden:  nein  ja (Einverständniserklärung beilegen)
- Serum ohne IgG Substitutionstherapie  Serum unter IgG Substitutionstherapie

### 4. Einzelanforderungen (je 5 mL EDTA Blut; \* = Kontrollblut erforderlich, siehe Seite 2)

#### Lymphozytenphänotypisierungen

- Lymphozyten-Populationen mit naiven und aktivierten T Zellen (CD3+, CD4+, CD8+ T Zellen, B Zellen, NK Zellen, CD45RA/RO, HLA-DR; für Absolutwerte tagesaktuelles BB beilegen)
- T Zell-Phänotypisierung (CD3+, CD4+, CD8+ T Zellen, TCRαβ/γδ, CD27, CD28, CD57)
- B Zell-Phänotypisierung (memory, switched, IgG+, IgA+, plasmablasts, transitionals, CD21low)
- großes T Zell Repertoire (24 Vβ Ketten auf T Zellen)

#### Spezielle Zellpopulationen

- Dendritische Zellen\* (pDC, mDC; **GATA2 Defekt**)
- CD31+ naive CD4+ T Zellen („recent thymic emigrants“)
- MAIT Zellen\* (Vα 7.2/CD161; z.B. **XLP2**)
- NKT Zellen\* (Vα24/Vβ11; z.B. **XLP1**)
- TCRαβ DNT Zellen (**ALPS**)
- regulatorische T Zellen
- phänotypisch (CD45RO, CD25high, CD127low)
- FoxP3 intrazellulär\* (z.B. bei **IPEX**)

#### Proteinnachweis

- CD11b/CD18 (**LAD Typ 1**)
- HLA-A, B, C (**MHC I-Defekt**)
- CD40 auf B Zellen\* (**HIGM**)
- CD40L auf T Zellen\* (PMA/Iono Stimulation; CD40Ligand, CD69; **HIGM**)

- BTK in Monozyten\* (**XLA**)
- SAP in Lymphozyten\* (**XLP1**)
- XIAP in Lymphozyten\* (**XLP2**)
- WASP in Lymphozyten\* (**WASP**)
- NKG2D auf NK Zellen\* (**MAGT1**)
- weitere Proteine\*\*:  
 (zur Validierung gen. Defekte, nur nach Rücksprache, s. Seite 2)

#### Lymphozyten Funktion

- T Zell Proliferation\* (PHA, aCD3, aCD3/CD28)
- T Zell-Aktivierungsmarker CD25, CD69\* (PHA, aCD3/CD28; **CID/SCID**)
- IL-2 / IFNγ Produktion\* (PMA/Iono Stimulation)
- IL-4 / IFNγ Produktion\* (PMA/Iono Stimulation)
- IL-17 / IFNγ Produktion\* (PMA/Iono Stimulation; **CMC/HIES**)
- STAT1 Phosphorylierung in T Zellen\* (IFNα/γ Stimulation; **CMC**)
- STAT5 Phosphorylierung in T Zellen\* (IL-2 Stimulation; **X-SCID**)
- STAT6 Phosphorylierung in B Zellen\* (IL-4 Stimulation; **X-SCID**)
- NFκB p65 Phosphorylierung und IκBα Degradation\* (IgM Stimulation; z.B. bei **CARD11, MALT1, BCL10**)
- Ca-Flux\* (**ORAI1, STIM1**)
- ADA2 Enzymdiagnostik\* (zusätzlicher Ü-Schein Nr. 10 mit Vermerk "ADA2 Enzymdiagnostik" notwendig. Rückfragen: Frau Tucci, Tel.: 0761 270-43740)

#### NK Zell / CTL Funktion (HLH)

- NK Zell Degranulation\* (+/- IL-2)
- Perforin in NK Zellen\*

#### Makrophagen/Monozyten Funktion

- TLR-Funktionstest\* (LPS; **IRAK-4, MyD88**)
- XIAP/NOD2-Funktionstest\* (L18MDP; **XLP2, IBD**, Bestätigungstest, nur bei auffälliger XIAP-Färbung)
- IL-10R Funktion\* (LPS nach IL-10; **IBD**)
- Interferon-Funktionstest\* (VSV-GFP; **IFNAR, TYK2, STAT1, STAT2**)

#### Granulozytenfunktion

- Oxidative Burst\* (**CGD, IBD**)

#### Serumparameter (je 3 mL Serum)

- ALPS** Biomarker (sFasL, Vitamin B12)
- sCD25 (löslicher IL-2 Rezeptor)
- anti-Pneumokokken-Polysaccharid-Antikörper (IgG) (optimal vor und 4 Wochen nach Impfung; nicht unter IgG-Substitution; normaler Postversand möglich)
- vor Impfung
- \_\_\_\_\_ Wochen nach der Impfung

### 5. Anmerkungen und Unterschrift

**Anmerkungen:** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Datum



Unterschrift und Stempel anfordernder Arzt

# CCI Immundefekt Diagnostik

## Anforderungen an Probenmaterial

Für jede Einsendung ist eine telefonische Anmeldung mit Terminabsprache vor dem Versand erforderlich. Unangemeldete Proben können nicht bearbeitet werden. Die für Ihre Anforderung benötigte Blut bzw. Serum-Menge erfragen Sie bitte bei der Terminabsprache.

Bitte füllen Sie den Anforderungsschein vollständig aus. Für eine Bearbeitung sind folgende Angaben erforderlich:

- ▶ vollständige Patientendaten (Name, Vorname, Geburtsdatum) auf Anforderungsschein und Blutröhrchen
- ▶ Datum und Uhrzeit der Probenentnahme
- ▶ Kontaktdaten des Einsenders für den Befundversand
- ▶ Versicherungsstatus (Laborüberweisungsschein Muster 10BF oder 10 bzw. Rechnungsanschrift)

\* Für funktionelle Blutuntersuchungen ist zusätzliche eine Blutprobe von einer gesunden erwachsenen, nicht verwandten Kontrollperson notwendig. Dies ist wichtig, um Artefakte durch Lagerung und Transport so gut wie möglich auszuschließen. Bitte prüfen Sie im Anforderungsschein, ob dies für Ihre gewünschten Untersuchungen zutrifft.

## Versandbedingungen

**Die Proben müssen bei Raumtemperatur verschickt und innerhalb von 24h** nach Blutabnahme und **bis spätestens 9 Uhr** am Tag nach der Blutentnahme im Labor eintreffen. Verwenden Sie ausschließlich Versanddienste, die einen entsprechenden Service anbieten (z.B. DHL, TNT, GO Express).

Die Blutröhrchen müssen in einem Umröhrchen mit Saugmaterial verpackt und die Päckchen für den Postversand mit „UN 3373“ gekennzeichnet sein. Bei extremen Temperaturen (<5°C und >30°C) sorgen Sie bitte für eine gute Isolierung der Proben, um Zellschädigungen zu vermeiden.

Schicken Sie die Probe an folgende Adresse: Universitätsklinikum Freiburg  
CCI - Diagnostik im ZTZ  
Breisacher Str. 115, EG  
79106 Freiburg

Als klinische Ansprechpartner stehen Ihnen **Prof. Dr. Stephan Ehl** (Schwerpunkte: Alle Immundefekte im Kindesalter; insbesondere: SCID, kombinierte Immundefekte, Immundefekte mit Autoimmunität, HLH) sowie **Prof. Dr. Klaus Warnatz** (Schwerpunkte: AK-Mangelsyndrome, Kombinierte Immundefekte, Komplementdefekte bei **Erwachsenen**) gern zur Verfügung. Sekretariat: 0761 270-77550.

Die Interpretation der Untersuchungsergebnisse ist nur im Kontext von klinischen Befunden möglich. Bitte legen Sie uns diese (z. B. in Form von Arztbriefen) vor.

Weitere Untersuchungen zur Immundefektdiagnostik sind nach Rücksprache möglich.

**Die Kosten für die angeforderten Tests erhalten Sie auf Anfrage.**

## Probenasservierung

Das Material Ihres Patienten ist zukünftig ggf. auch für wissenschaftliche Fragestellungen interessant. Daher möchten wir Sie bitten den Patienten über unsere Studie: „CCI Biobank“ aufzuklären und ihn um seine Zustimmung per Unterschrift auf der Einverständniserklärung „Untersuchung und Aufbewahrung Biomaterial“ (verfügbar unter <https://www.uniklinik-freiburg.de/center-forchronicimmunodeficiency-cci/diagnostics/immunologie.html?L=1>) zu bitten. Eine Probenasservierung ohne uns vorliegende Einverständniserklärung ist nicht möglich.

Vielen Dank für Ihre Unterstützung.

Für Rückfragen stehen wir gerne zur Verfügung.  
Das Laborteam

## Legende:

ADA2 = Adenosin deaminase 2	IPEX = Immun-Dysregulation, Polyendokrinopathie, Enteropathie, X-assoziiertes Syndrom
ALPS = Autoimmunes Lymphoproliferatives Syndrom	LAD = Lymphozyten-Adhäsions-Defekt
BTK = Bruton's Tyrosinkinase	(S)CID = (Schwerer) kombinierter Immundefekt
CGD = Septische Granulomatose	TLR = Toll-Like-Rezeptor
CMC = Chronic Mucocutaneous Candidiasis	XLA = X-linked Agammaglobulinämie
HIES = Hyper-IgE Syndrom	XLP = X-linked Lymphoproliferatives Syndrom
HIGM = Hyper-IgM Syndrom	WASP = Wiskott-Aldrich-Syndrom Protein
HLH = Hämophagozytische Lymphohistiozytose	
IBD = Inflammatory Bowel Disease	

\* Blut einer gesunden Kontrollperson zwingend erforderlich. Legen Sie dieses bitte unbedingt der Patientenprobe bei.

\*\* Proteinnachweis zur Validierung genetischer Defekte, nur nach vorheriger Rücksprache:

Verifiziert: BAFF-R, Carmil-2, CD16, CD20, CD21, CD25, CD27, Coronin 1A, DOCK-8, ICOS, IL-7R, Munc13, Munc18, Rab27A, TACI  
Forschungsbasis: CTLA-4, IκBα, LRBA