

## Jährliche Knochenmarkpunktion bei Patienten mit Shwachman-Diamond Syndrom

Name des Patienten: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Sehr geehrte Frau Kollegin/Sehr geehrter Herr Kollege,

Bei Ihrer Patientin/Ihrem Patienten ist ein Shwachman-Diamond Syndrom bekannt. Bei dieser Erkrankung ist die Wahrscheinlichkeit einer Transformation in eine maligne hämatologische Erkrankung im Vergleich zur Normalbevölkerung erhöht. Wir empfehlen daher eine jährliche zytogenetische und zytomorphologische Kontrolle des Knochenmarks, um frühzeitig Veränderungen aufzudecken. Da die Patientin/der Patient im Internationalen Register für schwere chronische Neutropenien (SCNIR) aufgenommen ist und eingewilligt hat, an der Biobank des Registers teilzunehmen, bitten wir um Zusendung von heparinisiertem Knochenmark und peripherem Blut für die Biobank. Im Einzelnen bitten wir Sie bei der anstehenden KMP folgendes Material abzunehmen und zu verschicken:

- 1. Knochenmarkmorphologie** (Bitte zusätzlich SCNIR- Referenzpathologie Studienzentrale an der Med. Hochschule Hannover und EWOG-MDS Studie, Prof. Niemeyer, Universitätskinderklinik Freiburg):  
**je 5 ungefärbte native Knochenmark- und Blutausstriche** (bitte die Ausstriche für SCNIR-Referenzpathologie der Studienzentrale nach Tübingen schicken)
- 2. Zytogenetische Untersuchung des Knochenmarks** (z.B. bei Frau Prof. Schlegelberger, Institut für Humangenetik, Med. Hochschule Hannover): **5-10 ml heparinisieretes Knochenmark**
- 3. SCNIR- Biobank-Asservierung** (Labor Prof. Skokowa, Universitätsklinikum Tübingen): **je 5 ml heparinisieretes Knochenmark und heparinisieretes peripheres Blut, 5 ungefärbte native Knochenmark- und Blutausstriche**
- 4. Blutbildbefund** des Punktionstages

Die Anforderungs- und Begleitscheine finden Sie auf unserer Website: [www.severe-chronic-neutropenia.org](http://www.severe-chronic-neutropenia.org) (Formulare). Auf Anfrage schicken wir sie Ihnen gerne auch zu.

Für weitere Fragen stehen wir Ihnen selbstverständlich zur Verfügung. Weitere Informationen finden Sie auch auf unsere Website: [www.severe-chronic-neutropenia.org](http://www.severe-chronic-neutropenia.org)

Mit freundlichen Grüßen



Dr. med. Cornelia Zeidler  
Studienleiterin



Sabine Mellor-Heineke  
Ärztliche Studienassistentin