

ZUSATZINFORMATION ZU EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG UND
UNTERSUCHUNGSANFORDERUNGEN

Aktuelle Forschungsaktivitäten vom SCNIR

Unser Neutropenie-Forschungslabor, das der Langzeitbeobachtungsstudie Neutropenie der GPOH und dem Severe Chronic Neutropenia International Registry (SCNIR) angegliedert ist, befindet sich an der Universitätsklinik Tübingen (siehe Adresse unter Punkt 10 des Aufklärungsbogen).

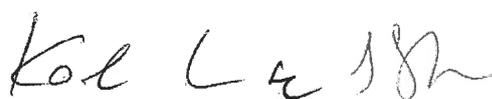
Die aktuellen Forschungsschwerpunkte sind:

1. Identifizierung **genetischer Ursachen für Neutropenie-assoziierte Knochenmarkserkrankungen und für die Entwicklung von Leukämien** bei Kindern und Erwachsenen mit diesen Knochenmarkserkrankungen.
2. Identifizierung **von Steuerungsprozessen der normalen Hämatopoese und von pathologischen Prozessen, die zu Neutropenie-assoziiertem Knochenmarkversagen und/oder Leukämie** bei Kindern und Erwachsenen mit diesen Erkrankungen führen.
3. Entwicklung **neuer Behandlungsansätze** für die Behandlung der Neutropenie und Leukämie bei angeborenen und erworbenen Neutropenie-assoziierte Knochenmarkserkrankungen:
 - neue Arzneimittel auf Basis von chemischen und proteinbasierten Substanzen
 - Gentherapien auf Basis von CRISPR/Cas- vermittelter Geneditierung von angeborenen und erworbenen Genmutationen.
4. **Etablierung von experimentellen Modellen** der Neutropenie und Leukämie:
 - Verwendung von Knochenmark oder Blutzellen von Patienten,
 - Anwendung von Genom-Editierung bei von Patienten stammenden Knochenmarkzellen,
 - Erzeugung und Genom-Editierung von induzierbaren pluripotenten Stammzellen, die von Patienten stammen,
 - Transplantation von Knochenmarkzellen von Patienten in Mäusen oder Zebrafischen,
 - Umfassende Untersuchung von primären und experimentell veränderten Patientenzellen unter Verwendung moderner Methoden und Techniken der Zell- und Molekularbiologie, Biochemie und Genetik.
5. **Entwicklung moderner Verfahren zur Frühdiagnose** von Neutropenie und Leukämie in Proben von Patienten mit Knochenmarkversagen, insbesondere bei Patienten mit Neutropenie-assoziierten Knochenmarkserkrankungen.

Mit Überlassung einer Blut- oder Knochenmarkspende können Sie einen wertvollen Beitrag zur Verbesserung der Diagnose, des Managements, der Behandlung und der Lebensqualität von Patienten mit Knochenmarkinsuffizienzsyndromen, insbesondere bei Patienten mit Neutropenie, leisten.

Wir bedanken uns im Voraus für Ihre Unterstützung!

Mit freundlichen Grüßen,



Prof. Dr. med. Karl Welte, Prof. Dr. Med. Julia Skokowa, Dr. med. Cornelia Zeidler