

ERGÄNZUNG zum AUFKLÄRUNGSBOGEN
ZUR TEILNAHME AN DER GPOH-LANGZEITBEOBACHTUNGSSTUDIE SCHWERE CHRONISCHE
NEUTROPENIE

Aktuelle Forschungsaktivitäten

Unser Neutropenie-Forschungslabor, das der Langzeitbeobachtungsstudie 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 ein erhöhtes Leukämie-Risiko** bei Kindern und Erwachsenen mit schwerer chronischer Neutropenie.
2. Erforschung von **Pathomechanismen (mit naturwissenschaftlichen Methoden erfassbare Abläufe von Krankheitsprozessen) des Knochenmarkversagens**, insbesondere bei Neutropenie-Patienten.
3. Entwicklung **neuer Behandlungsansätze** für Neutropenien:
 - neue Arzneimittel auf Basis von chemischen und proteinbasierten Substanzen
 - Entwicklung von Gentherapien auf Basis von CRISPR/Cas- vermittelter Einfügung oder Korrektur von Genmutationen, die ursächlich für angeborene Neutropenien, inklusive der zyklischen Neutropenie sind.
 - Dasselbe auch bei sogenannten Kandidaten-Genen, deren Rolle bei einer Neutropenie noch nicht definiert ist.
4. **Etablierung von experimentellen Modellen** der Neutropenie und Leukämie in Blut- oder Knochenmarkzellen oder im Tiermodell (Maus oder Zebrafisch). Außerdem umfassende biochemische, molekularbiologische und genetische Untersuchungen von primären und im Labor modifizierten Zellen von Patienten.
5. **Frühdiagnostik** der Veränderungen (Risikofaktoren), die mit einer Leukämie-Entstehung einhergehen in Knochenmark- und Blutproben von Patienten mittels Tiefensequenzierung und Morphologie (Aussehen der Zellen) im Vergleich zu routinemäßigen Knochenmark- und Blutanalysen.

Mit Ihrer Bereitschaft an der GPOH-LANGZEITBEOBACHTUNGSSTUDIE SCHWERE CHRONISCHE NEUTROPENIE und der Biobank teilzunehmen, unterstützen Sie die oben genannten Forschungsprojekte und tragen wesentlich zu der Verbesserung von Diagnostik, Therapien und der Lebensqualität von Patienten mit schweren chronischen Neutropenie bei.

Vielen Dank