Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

HLA - DRB1 Allel - Typisierung im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Ausschluss bzw. Nachweis des Prädispositionsallels HLA-DRB1 ("Shared Epitope") bei Rheumatoider Arthritis (RA)

HLA-DR gehört zur Gruppe der MHC-Klasse-II-Proteinkomplexe und spielt als Teil des HLA ("Human Leukocyte Antigen" Komplexes eine Rolle in der immunologischen Erkennung von Fremd- und Autoantigen. Die übergroße Mehrzahl der Patienter mit einer Rheumatoiden Arthritis (>80%) weist mindestens ein HLA-DRB1 Allel auf, welches für die hypervariable Region des Rezeptors kodiert und eine Kreuzreaktivität zwischen verschiedenen basisch dominierten Peptidmotifen (Gln/Arg-Lys/Arg-Arg-Ala-Ala) vermittelt, die bekanntermaßen in der RA eine pathogenetische Bedeutung haben. Die genetische Suszeptibiltät bezüglich der RA wird zu 30-50% durch das HLA-DR Allel bestimmt.

Das HLA-DR System umfasst 5 Gene auf Chromosom 6 umfasst >1.000 Allelvarianten. (www.ebi.ac.uk/imgt/hla). Für die RA ist eine Assoziation zu bestimmten Risikoallelen, insbesondere HLA-DRB1*04:01, :04, :05, :08, :09, *10:01, *14:02 dokumentiert (OMIM-P-Kode: 180300; OMIM-G Kode: 142857).
Im Gegensatz zu diesen "Risikoallelen" sind die "protektiven" Allele DRB1*01:03, *04:02,*11 und *13 mit einem geringeren Risiko für die RA assoziiert. Die Frequenz des HLA-DRB1 Allels in der Normalbevölkerung beträgt allerdings ca. 30%, so dass eine Testung z.B. bei positiver Familienanamnese indiziert sein kann, aber ein Nachweis dieser Allele als "Suchtest-Screening" in der Normalbevölkerung wenig Aussagekraft hat. Der positive Nachweis der HLA-DRB1 Allele führt nicht zwingend zur Erkrankung, sondern illustriert eine um das 2-3fach erhöhte Suszeptibiltät gegenüber der Normalbevölkerung für die RA. Der alleinige Nachweis der "Risikoallele" ohne klinische Symptomatik hat keine diagnostische Bedeutung.

Sonstiges

Methode	PCR
Kurzbezeichnung	DRB1
Synonyme	Shared Epitope, Human Leukocyte Antigen, Rheumatoiden Arthritis
Präanalytik	**Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.**
Aufbewahrung	Raumtemperatur
Volumen	2,5 ml

Stand: 12.03.2024

nicht akkreditiertes Verfahre