

Messgröße:

HLA-B27

Beschreibung, Pathophysiologie:

Die Humanen Leukozyten-Antigene (HLA) sind Gewebeanigene (membranassoziierte Glykoproteine) des menschlichen Haupthistokompatibilitätskomplexes (MHC), die auf dem kurzen Arm des Chromosoms 6 kodiert sind. HLA-B gehört, wie auch HLA-A und HLA-C, zu den HLA-Antigenen der Klasse I (auch MHC-I-Antigene genannt). Insgesamt werden Antigene der MHC-Klassen I bis IV unterschieden. Die Klasse I stellt die klassischen HLA-Gewebetypen dar, die auf allen kernhaltigen Körperzellen vertreten sind. Ihre Funktion besteht in der Steuerung der T-Zellen-vermittelten Immunantwort. Die Bestimmung der HLA-Spezifitäten bzw. der HLA-Allele ist wegen der Existenz HLA-assoziiierter Krankheiten von Bedeutung. In vielen Fällen kann die Identifizierung eines HLA-Allels Informationen über ein Krankheitsrisiko geben. Außerdem spielt die HLA-Typisierung in Form von Gewebetypisierung bei Spender und Empfänger von Organ-/Gewebe transplantation eine große Rolle, da Unverträglichkeiten im Histokompatibilitätskomplex zur am schwierigsten beherrschbaren Form der Transplantatabstoßung führen.

Aufgrund eines extremen genetischen Polymorphismus existiert eine sehr große Zahl an HLA-Phänotypen. Für HLA-B sind fast 3.000 unterschiedliche Allele beschrieben worden und allein vom HLA-B*27-Allel gibt es 188 Subtypen (B*27:01 – B*27:147), die sich jeweils nur in wenigen Basen unterscheiden.

Das membranständige HLA-B27-Protein ist mit dem Auftreten mehrerer Autoimmunerkrankungen assoziiert. In Westeuropa beträgt die Prävalenz von HLA-B27 etwa 6 bis 9 %. Bei Vorliegen von HLA-B27 beträgt das relative Risiko für Morbus Bechterew (Spondylitis ankylosans, ankylosierende Spondylitis, AS) >85, für das urethro-okulo-artikuläre Syndrom (Morbus Reiter, Symptomkombination Urethritis, Konjunktivitis/Uveitis, Arthritis) ca. 40, für die reaktive Arthritis (para-/postinfektiöse Arthritis) ca. 20 (abhängig vom Erreger), für die akute Uveitis anterior beziehungsweise akute Iridozyklitis ca. 10, für die Periarthritis (Periarthropathia) humeroscapularis ca. 6, für die Arthritis psoriatica (Psoriasis-Arthritis) ca. 10. Auch Enteropathien (chronisch-entzündliche Darmerkrankungen, CED) sind mit HLA-B27 assoziiert.

Indikation:

Diagnostik rheumatischer Erkrankungen, insbesondere Morbus Bechterew (Spondylitis ankylosans, ankylosierende Spondylitis, AS), urethro-okulo-artikuläres Syndrom (Morbus Reiter, Symptomkombination Urethritis, Konjunktivitis/Uveitis, Arthritis), reaktive Arthritis (para-/postinfektiöse Arthritis), akute Uveitis anterior bzw. akute Iridozyklitis, Periarthritis (Periarthropathia) humeroscapularis, Arthritis psoriatica (Psoriasis-Arthritis), juvenile idiopathische Arthritis und von Enteropathien (chronisch-entzündliche Darmerkrankungen, CED).

Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

Detaillierte Informationen siehe unter [Präanalytik/Entnahmesystem](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.

Probenmaterial:

EDTA-Vollblut

Die Zentrale Einrichtung Klinische Chemie erbittet vom Einsender eine Einverständniserklärung für die molekulargenetische Analytik gemäß dem Gendiagnostikgesetz von 2009/2021. Die Analytik wird nur durchgeführt, wenn eine vollständig ausgefüllte Einverständniserklärung vorliegt.

Falls keine Einverständniserklärung vorliegt, wird der Einsender über einen Textbaustein informiert, dass keine Analytik erfolgen kann:

„Gemäß Gendiagnostikgesetz darf eine Mutationsanalytik erst nach Vorliegen einer Einverständniserklärung durchgeführt werden.“ (nähere Informationen siehe Homepage der ZE Klin. Chemie).“

Hinweise des Einsenders, z.B. zur Lagerung der DNA-Proben und zur Befundmitteilung, werden berücksichtigt.

Einflussfaktoren:

-

Störfaktoren:

-

Einheit:

-

Umrechnung:

Referenzbereiche/Zielbereiche:

-

Methode/Messverfahren/Gerät:

Im ersten Analysenschritt werden aus einer genomischen Patienten-DNA-Probe mit Hilfe der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) zwei Abschnitte (Exon 2 und Exon 3) des HLA-B-Gens sowie als Positivkontrolle ein β -Globin-Genfragment vervielfältigt. Eine Amplifizierung der HLA-B-Genabschnitte erfolgt nur, falls ein HLA-B*27-Allel in der Probe vorliegt. Alle PCR-Produkte werden bei ihrer Entstehung mit einem Fluoreszenzfarbstoff markiert.

Im zweiten Schritt werden die Produkte mit einem Microarray analysiert, auf dem zur vervielfältigten DNA komplementäre Sonden immobilisiert sind. Die spezifische Bindung (Hybridisierung) des fluoreszierenden PCR-Produkts am korrespondierenden Microarrays-Spot wird mit einem speziellen Microarray Scanner (Euroimmun) detektiert. Ein Fluoreszenzsignal an den HLA-B*27-spezifischen Spots zeigt die Anwesenheit eines HLA-B*27-Allels in der Patienten-DNA-Probe an. Alle Spot-Signale werden mit der EUROArrayScan-Software automatisch ausgewertet.

Durch die parallele Analyse zweier Bereiche des HLA-B-Gens werden mit dem Test alle bisher bekannten HLA-B*27-Subtypen erfasst. Weiterhin wird im positiven Falle angezeigt, ob es sich um eines der beiden nicht mit der Spondylitis ankylosans assoziierten HLA-B*27-Allele (B*27:06 oder B*27:09) handeln könnte.

Akkreditiert: ja

Rückführbarkeit/Referenzsequenzen:

The IPD and IMGT/HLA Database: allele variant databases, Release 3.24.0.1

Analysenfrequenz:

Je nach Probenaufkommen, circa 2-wöchentlich

Literatur:

L. Thomas, Labor- und Diagnose, 2024

Neueinführung ab:

entfällt

Haftungsausschluss

Jegliche Informationen wurden und werden vor ihrer Veröffentlichung mit äußerster Sorgfalt überprüft. Es wird jedoch keinerlei Gewähr für die Aktualität, Korrektheit, sachliche Richtigkeit, Vollständigkeit oder Qualität der bereitgestellten Informationen übernommen. Haftungsansprüche welche sich auf Schäden materieller oder ideeller Art beziehen, die durch die Nutzung oder Nichtnutzung der dargebotenen Informationen bzw. durch die Nutzung fehlerhafter und unvollständiger Informationen verursacht wurden, sind grundsätzlich ausgeschlossen, sofern nachweislich kein vorsätzliches oder grob fahrlässiges Verschulden vorliegt. Die Verwendung und Nutzung der Zusammenstellungen liegt daher alleine im Verantwortungsbereich des Nutzers/der Nutzerin, welche/r das Universitätsklinikum Ulm AöR gegenüber Ansprüchen Dritter schad- und klaglos halten wird (Haftungsfreistellung). Alle Veröffentlichungen sind freibleibend und unverbindlich. Es wird ausdrücklich vorbehalten, Teile der Veröffentlichung oder die gesamte Veröffentlichung ohne gesonderte Ankündigung zu verändern, zu ergänzen, zu löschen oder die Veröffentlichung zeitweise oder endgültig einzustellen.