

## Messgröße:

HLA-B 57:01

## Beschreibung, Pathophysiologie:

Die Gene, welche für das humane Leukozytenantigen-System (HLA-System) codieren, spielen eine wichtige Rolle für Transplantationen (Kompatibilität zwischen Spender und Empfänger), ferner sind HLA-Genvarianten auch mit bestimmten Krankheitsrisiken assoziiert. Das HLA B\*5701 Allel stellt eine genetische Variante im HLA-System dar, dessen Expression mit einem signifikant gesteigerten Risiko für eine Überempfindlichkeitsreaktion auf das Medikament „Abacavir“ verknüpft ist. 5-8 % der HIV-infizierten Patienten entwickeln unter Abacavir-Therapie eine Hypersensitivitätsreaktion (HSR) mit teilweise lebensbedrohlichen Nebenwirkungen und Multiorganbeteiligung. Die unspezifischen Frühsymptome dieser Reaktion wie Fieber, Exantheme, respiratorische und gastrointestinale Beschwerden, Muskel- und Gelenkschmerzen sowie allgemeine Abgeschlagenheit können leicht mit respiratorischen Erkrankungen oder Gastroenteritiden verwechselt werden. Das Auftreten der Hypersensitivitätsreaktion ist sehr hoch assoziiert mit der Expression des HLA B\*5701 Allels (Risiko der Merkmalsträger um 50%), diese Expression stellt daher eine Kontraindikation zur Abacavir Therapie dar.

Seltene Allelvarianten aus dem HLA-System können mit dem Test ebenfalls amplifiziert werden, ggf. ist bei positivem Befund eine Sequenzierung erforderlich.

## Indikation:

Das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) empfiehlt eine genetischer Testung auf das Vorliegen des HLA B\*5701 Allels vor jeder Abacavir Behandlung.

Bei positivem HLA B\*5701 Befund sollte Abacavir nur eingesetzt werden, wenn aufgrund der Behandlungsgeschichte und der Resistenztestung keine andere Therapieoption besteht.

Ein negativer HLA B\*5701 Befund schließt das Auftreten einer Hypersensitivitätsreaktion aber nicht aus.

## Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

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

### [Einverständniserklärung \(Formular auf Homepage\)](#)

Die Zentrale Einrichtung Klinische Chemie erbittet vom Einsender eine Einverständniserklärung für die molekulargenetische Analytik gemäß dem Gendiagnostikgesetz vom 2009/2019. 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).“

## Probenmaterial:

Humane Patienten-DNA, gewonnen aus EDTA-Vollblut, bzw. EDTA-Vollblut für Direktverfahren.

## Einflussfaktoren:

keine

### Störfaktoren:

Hohe Heparin-Konzentrationen können die Polymerasekettenreaktion inhibieren, im Extremfall resultiert kein Amplifikat.

### Einheit:

entfällt

Umrechnung: -

### Referenzbereiche/Zielbereiche:

Erwartete Ergebnisse:

- positiver Genotyp
- negativer Genotyp

### Methode/Messverfahren/Gerät:

Amplifikation eines DNA-Fragments mittels geeigneter Primer durch die Polymerase-Kettenreaktion im Thermocycler, anschließend Hybridisierung an korrespondierenden Microarray-Spots und nach mehreren Waschschritten Detektion über einen Microarray Scanner der Firma Euroimmun.

Akkreditiert: ja

Kalibration/Rückführbarkeit: -

### Analysenfrequenz:

Messung alle 14 Tage

### Literatur:

Packungsbeilage Testkit (Fa. Euroimmun)

### 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.