

## HLA B\*57:01-Genotyp/Abacavir Sensivität

### Bezeichnung

HLA B\*57:01-Genotyp/Abaciv Sensitivität

### Synonym

Expressionsanalytik HLA B\*57:01

### Handelsname

Keiner

### Pathophysiologie

Die Gene, welche für das humanen 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\*57:01 Allel stellt eine genetische Variante im HLA-System dar, deren 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\* 57:01 Allels (Risiko der Merkmalsträger um 50%). Hieraus leitet sich eine Kontraindikation zur Therapie mit Abacavir ab. (Siehe auch [HLA-B27](#))

### Indikation

Das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte ([BfArM](#)) empfiehlt vor Beginn der Behandlung mit Abacavir, unabhängig von der ethnischen Zugehörigkeit, jeden HIV-infizierte Patient auf das Vorhandensein des HLA-B\*57:01-Allels hin zu untersuchen.

Bei positivem HLA B\*57:01 Befund sollte Abacavir nur eingesetzt werden, wenn aufgrund der Behandlungsgeschichte und der Resistenztestung keine andere Therapieoption besteht.

Ein negativer HLA B\*57:01 Befund schließt das Auftreten einer Hypersensitivitätsreaktion aber nicht aus.

### Präanalytik

Probentransport und Abnahme:

Siehe hierzu die [Informationen](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.

Bitte fügen Sie der Anforderung eine Einverständniserklärung des Patienten bei: ([Formular](#)).

#### Hinweis

Das neue Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 24.04.2009 schreibt vor, dass genetische Analysen nur nach Vorliegen einer schriftlichen Einverständniserklärung der zu untersuchenden Person bzw. des Erziehungsberechtigten durchgeführt werden dürfen. Ferner muss vom anfordernden Arzt eine ausgiebige Aufklärung über die Bedeutung dieser Diagnostik durchgeführt werden.

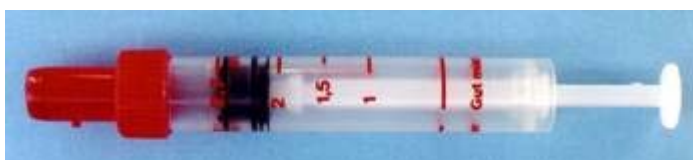
### Einheit

Qualitativ:

HLA B\*57:01 Allel: nicht nachweisbar/nachweisbar

### Probenmaterial

Im EDTA-Vollblut, entnommen mit Standard-Probenentnahmeröhrchen:



## Referenzbereiche

HLA B\*57:01 Allel nicht nachweisbar:

Ein negativer Befund schließt das Auftreten einer Hypersensitivitätsreaktion auf Abacavir nicht aus!

HLA B\*57:01 Allel nachweisbar:

Eine Therapie mit Abacavir enthaltenden Arzneimitteln (z.B. Ziagen, Kivexa, Trizivir) ist aufgrund des erhöhten Risikos einer Hypersensitivitätsreaktion kontraindiziert.

## Methode/Meßverfahren/Gerät

Ab 27.05.2014:

Im Thermocycler (Applied Biosystems 2720 Thermal Cycler) erfolgt eine Amplifikation eines DNA-Fragments mittels geeigneter Primer durch die Polymerase-Kettenreaktion.

Im Anschluss erfolgt eine Hybridisierung an korrespondierenden Microarrays-Spots und nach mehreren Waschschritten die Detektion über einen Microarray Scanner der Firma Euroimmun.

Bis 27.05.2014:

Im LightCycler erfolgt eine Amplifikation eines DNA-Fragments durch die Polymerase-Kettenreaktion. Zur Detektion und Genotypisierung der amplifizierten HLA B\*5701 Sequenz wird eine fluorogene zielspezifische Hybridisierung verwendet. Die Alleltypisierung erfolgt letztlich über Schmelzkurvenanalyse

## Analysenfrequenz

Nach Anforderung innerhalb 1 Woche.

## Literatur/Quelle der Referenzbereiche

- Simon Mallal et al, HLA-B\*5701 Screening for Hypersensitivity to Abacavir; N Engl J Med 358;6; February 7, 2008
- Deutsche Ärzteblatt 10. März 2008
- <http://www.b5701.de/>