



HLA-DRB1*04-Allel-Typisierung

Testparameter	HLA-DRB1*04-Allele, "Shared Epitope"
Material	<u>EDTA-Blut</u> , 2,7 <u>mL</u> (Blutbildröhrchen).
Methode	<u>NAA</u> , <u>SEQU</u>
Qualitätskontrolle	<u>Zertifikat</u>
Siehe auch	▶ <u>HLA - Krankheitsassoziationen</u> ▶ <u>Rheumatoide Arthritis</u>
Anforderungsschein	<u>Download</u> und <u>Analysenposition</u>
Auskünfte	<u>Zelluläre Immunologie / Immungenetik</u>

Pathophysiologie Die Rheumatoide Arthritis (RA) oder chronische Polyarthritis ist die derzeit häufigste entzündliche Systemerkrankung der Gelenke in Deutschland. Der Verlauf der Erkrankung kann individuell sehr unterschiedlich sein. Insbesondere bei Patienten mit sehr schwerem Krankheitsverlauf ist eine frühzeitige und richtige Diagnose dringend erforderlich, um den Krankheitsverlauf therapeutisch zu beeinflussen.

Für die Diagnose ist der Nachweis unterschiedlicher Autoantikörper und genetischer Marker bei RA-Patienten wichtig. Der bekannteste ist der Rheumafaktor (RF). Zu den neueren Methoden zählen Cyclische Citrullin-Peptid-Autoantikörper (ACPA) und der Nachweis des so genannten "Shared Epitope".

Es besteht eine genetische Disposition der RA an der Allele des HLA-DRB1-Lokus beteiligt sind.

Assoziiert ist die RA in nahezu allen untersuchten Bevölkerungsgruppen mit den HLA-DRB1*04 Allelen ▶ DRB1*0401

- ▶ DRB1*0404
- ▶ DRB1*0405
- ▶ DRB1*0408

Auch einige nicht-DRB1*04 Allele sind in verschiedenen ethnischen Bevölkerungsgruppen mit der RA assoziiert, so z. B.

bei Kaukasiern:

- ▶ DRB1*0101
- ▶ DRB1*0102
- ▶ DRB1*1001 und

bei amerikanischen Ureinwohnern:

- ▶ DRB1*1402.

Die RA-assoziierten HLA-DRB1 Allele kodieren in ihrer dritten hypervariablen Region an der Position 70 - 74 ein bestimmtes Aminosäuremotiv (Q, Glutamin; K, Lysin; R, Arginin; A, Alanin):

- ▶ QKRAA Allel DRB1*0401
- ▶ QRRAA Allele DRB1*0404, *0405, *0408, *0101, *0102 und *1402
- ▶ RRRAA Allel DRB1*1001

Etwa 80 - 90 % aller kaukasischen RA-Patienten sind heterozygot oder homozygot für eines dieser HLA-DRB1-Shared Epitope Allele. Neben dem erhöhten Risiko an der RA zu erkranken kann der Nachweis des "Shared Epitope" auch als prognostischer Mar-



HLA-DRB1*04-Allel-Typisierung

ker für den Krankheitsverlauf dienen. Patienten, bei denen beide HLA-DRB1 Allele das "Shared Epitope" tragen, haben häufig einen schwereren Krankheitsverlauf, als solche mit nur einem "Shared Epitope"-Allel. Insbesondere die HLA-DRB1*04 "Shared Epitope" positiven Allele sind prädiktiv für eine progressive und destruktive Verlaufsform der Rheumatoiden Arthritis.

P. Schranz, H.-P. Seelig