



Erweiterung des Leistungsspektrums Humangenetik ab 1. Juli 2012: **HLA-B*5701: Abacavir Hypersensitivität (OMIM 142830)**

Abacavir ist ein nukleosidanaloger Reverse-Transkriptase-Hemmer und wird zur Therapie von HIV-1-Infektionen eingesetzt. Jedoch entwickeln ca. 5-8% der Patienten – der Anteil variiert in verschiedenen Bevölkerungsgruppen – eine Hypersensitivität gegenüber dem Wirkstoff, die sich in potentiell lebensbedrohlichen Nebenwirkungen wie Fieber, Exanthenen, respiratorischen und gastrointestinalen Symptomen manifestieren kann und ein sofortiges Absetzen der Therapie erfordert.

Die geringe Spezifität der klinischen Symptomatik einerseits und die Gefährlichkeit der Abacavir-Hypersensitivität andererseits können zu einer zu häufigen Diagnosestellung mit Therapieabbruch führen.

Seit 2002 ist eine Assoziation zwischen dem HLA-B*5701-Allel und der Abacavir-Hypersensitivität bekannt. Bisherige retrospektive und prospektive Studien zeigen eine deutliche Senkung des Risikos für Nebenwirkungen unter einer Abacavir-Therapie durch die Bestimmung des HLA-B*5701-Allels vor Beginn der Behandlung und zu einem ebenso deutlichen Rückgang der Zahl abgebrochener Abacavir-Therapien.

Indikation

- Vor geplanter Therapie mit Abacavir
- Bei Verdacht auf Hypersensitivität gegenüber Abacavir

Methodik

Nachweis des HLA-Allels B*5701 mittels PCR-SSP (Olerup)

Material

2 ml EDTA-Blut, originalverschlossen

Ansprechpartner

Dr. rer. nat. Barbara Thamm, Fachhumangenetikerin GfH
Telefon: 0341 8606838
E-Mail: b.thamm@labor-leipzig.de

Die Untersuchung unterliegt dem Gendiagnostikgesetz. Einwilligungserklärungen zur genetischen Untersuchung sind unter www.labor-leipzig.de und telefonisch unter 0341-6565-790 oder -791 erhältlich. Für molekulargenetische Untersuchungen erfolgt eine **Budgetbefreiung durch die Ziffer 32010.**

Literatur:

Mallal S, Nolan D, Witt C, Masel G, Martin AM, Moore C, Sayer D, Castley A, Mamotte C, Maxwell D, James I, Christiansen FT: Association between presence of HLA-B*5701, HLA-DR7, and HLA-DQ3 and hypersensitivity to HIV-1 reverse-transcriptase inhibitor abacavir. *Lancet* 2002; 359(9308):727-32

Hetherington S, Hughes AR, Mosteller M, Shortino D, Baker KL, Spreen W, Lai E, Davies K, Handley A, Dow DJ, Fling ME, Stocum M, Bowman C, Thurmond LM, Roses AD: Genetic variations in HLA-B region and hypersensitivity reactions to abacavir. *Lancet* 2002;359(9312):1121-2

Mallal S, Phillips E, Carosi G, Molina JM, Workman C, Tomazic J, Jägel-Guedes E, Rugina S, Kozyrev O, Cid JF, Hay P, Nolan D, Hughes S, Hughes A, Ryan S, Fitch N, Thorborn D, Benbow A; PREDICT-1 Study Team: HLA-B*5701 screening for hypersensitivity to abacavir. *N Engl J Med.* 2008 ;358(6):568-79

(Stand 01.07.2012)