



## LABORINFORMATION

### HLA-Genotypisierung (DQB1\*06:02-Nachweis) bei Narkolepsie

#### Allgemeines

Unter Narkolepsie versteht man eine Schlafstörung (Dyssomnie), die durch einen Verlust von Neuronen im Hypothalamus verursacht wird. Meist in der Adoleszenz oder im jungen Erwachsenenalter beginnend, kommt es zu einer Störung im Schlaf-Wach-Rhythmus. Typisch ist dabei eine erhöhte Schläfrigkeit am Tag, wobei es zu plötzlichem "Schlafzwang" kommen kann. Der Patient fällt dabei, anders als beim Nachtschlaf, sehr schnell in einen REM-Schlaf. Der Nachtschlaf selbst ist gestört und es kann zu einer sog. "Schlafähmung" (Kataplexie) kommen.

#### Pathogenese

In genetischen Studien konnte gezeigt werden, dass bei über 98% aller Narkolepsie-Patienten im HLA-System das Allel DQB1\*06:02 vorhanden ist. Bei Europäern liegt dieses Allel meist im sog. DR15-DQ6-Haplotyp vor, der die Allele DRB1\*15:01 - DQA1\*01:02 - DQB1\*06:02 umfasst. Dieser Haplotyp kommt bei Nord- und Mitteleuropäern mit einer Frequenz von 14 bis 20 % vor. Es wird jedoch davon ausgegangen, dass die Prävalenz nur etwa 0,05 % beträgt. Dies bedeutet, dass die Erkrankung nur relativ selten zum Ausbruch kommt, es gibt aber vermutlich eine hohe Anzahl von Patienten mit Narkolepsie, bei denen

die Symptomatik als Schlaflosigkeit (Insomnie), Depression, Epilepsie oder Drogenabusus diagnostiziert wird.

#### Klinische Bedeutung

Der molekulargenetische Nachweis erfolgt durch eine Polymerase-Kettenreaktion (PCR), bei der mit Hilfe von sequenz- bzw. allelspezifischen Primern definierte Fragmente der Allele DRB1\*15:01 - DQA1\*01:02 - DQB1\*06:02 amplifiziert bzw. nicht amplifiziert werden. Fehlen diese Allele (insbesondere DQB1\*06:02), kann eine Narkolepsie mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden. Dagegen bedeutet der Nachweis des Allels DQB1\*06:02 nicht, dass der Patient auch tatsächlich an Narkolepsie erkrankt ist oder erkranken wird.

#### Material

2-3 ml EDTA-Blut

#### Anforderung

HLA-Genotypisierung (DQB1\*06:02) bei Verdacht auf Narkolepsie  
Einverständniserklärung des Patienten nach GenDG nötig

#### Literatur

Mignot et al. - Am J Hum Genet 68, 686-699 (2001)