

Informationsblatt HLA-DQA1, HLA-DQB1 Zöliakie-Genetik

- **Hintergrund:**

Die Zöliakie, bei Erwachsenen auch Sprue genannt, ist eine der häufigsten gastrointestinalen Erkrankungen und charakterisiert durch eine lebenslange Überempfindlichkeit gegen Klebereiweiß (Gluten) der Getreidesorten Weizen, Roggen, Gerste und Hafer. Die immunologische Intoleranz gegen Gluten führt zu einer chronischen Entzündung der Dünndarmschleimhaut und einem Abbau der Zotten. Als Folge davon kann es zu Malabsorption mit Durchfall und Gewichtsverlust kommen. Neben den klassischen Krankheitsverläufen treten vor allem im Erwachsenenalter atypische Verlaufsformen auf, die sich in unklaren abdominellen Symptomen, Haut-, Gelenkbeschwerden oder migräneartigen Kopfschmerzen äußern können. Eine intestinale Symptomatik kann dabei gänzlich fehlen.

Das HLA-DQ Molekül besteht aus zwei Untereinheiten, die von den Genen HLA-DQA1 und HLA-DQB1 kodiert werden. Von diesen existieren in der Bevölkerung eine Vielzahl unterschiedlicher Allele. Fast 100% aller Zöliakie Patienten tragen ein HLA-DQ2 und/oder ein HLA-DQ8 Molekül, bei Fehlen dieser Varianten kann eine Zöliakie praktisch ausgeschlossen werden. Diese Moleküle sind aber auch in der Mehrzahl der Gesunden zu finden, ein positiver Nachweis bedeutet daher lediglich, dass eine Zöliakie nicht ausgeschlossen werden kann.

- **Welche klinische Bedeutung hat der Nachweis von HLA-DQ2 bzw. HLA-DQ8?**

Negativ: Keine mit Zöliakie assoziierte HLA-DQ Allele (DQ2 oder DQ8) nachweisbar.
Eine Zöliakie kann mit äußerst hoher Wahrscheinlichkeit (>99%) ausgeschlossen werden.

Positiv: Positiver Nachweis von HLA-DQ2 und/oder HLA-DQ8.
Eine Zöliakie kann nicht ausgeschlossen werden. Eine gesicherte Diagnose von Zöliakie erfordert aber weitere Tests (z.B. Zöliakieserologie, Duodenalbiopsie).

- **Wie kann eine HLA-DQ Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen schriftlich zugestellt. Die Dauer der Analyse beträgt wenige Tage.

Literatur:

Espino L et al. The HLA complex and coeliac disease. *Int Rev Cell Mol Biol.* 2021;358:47-83.

Wolters VM. Genetic Background of Celiac Disease and Its Clinical Implications. *Am J Gastroenterol* 2008;103:190-5.