

Aktuelle Labordiagnostik

März 2003

Narkolepsie – Assoziation mit HLA-DQB1*06

Narkolepsie

Die Narkolepsie ist eine Schlaf-Wach-Störung, die gekennzeichnet ist durch Einschlafattacken, Kataplexien, hypnagoge Halluzinationen sowie Schlafparalyse. Die Narkolepsie ist eine seltene Erkrankung. Das Vorkommen in der Allgemeinbevölkerung wird auf 0,03 bis 0,16 % geschätzt. Die Erkrankung beginnt häufig in der Jugend und selten nach dem 35. Lebensjahr. Männer und Frauen sind gleich häufig betroffen. Die Ursachen der Narkolepsie sind bislang unbekannt. Genetische Faktoren, aber auch Hirntraumata oder Enzephalitiden werden diskutiert.

Die Diagnose der Narkolepsie wird über das Leitsymptom der Kataplexie, REM- Schlafveränderungen in der polysomnografischen Untersuchung und die positive HLA-DQ Bestimmung gesichert. Häufigste differential-diagnostische Probleme bietet das Schlafapnoe-Syndrom. Vor allem übergewichtige Patienten können zudem an beiden Störungen erkrankt sein.

HLA-Assoziation

Die differential-diagnostische Abgrenzung der Narkolepsie gegenüber anderen Hypersomnie-Formen kann durch eine HLA-Typisierung erleichtert werden. Die Narkolepsie ist die Erkrankung mit der stärksten bekannten HLA-Assoziation. Es tragen 98% aller kaukasischen (weißen) Patienten mit Narkolepsie das HLA Merkmal DQB1*06. Wird bei einem Patienten dieses Merkmal nicht nachgewiesen, ist das Vorliegen einer Narkolepsie differential-diagnostisch eher unwahrscheinlich. Ein positives Resultat hat jedoch einen nur geringen Vorhersagewert, da dieses Merkmal in der Normalbevölkerung mit einer Frequenz von 25-35% auftritt. Die Aussagekraft der HLA-Typisierung liegt somit in einem Ausschluß, bzw. in einer geringen Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Narkolepsie, wenn bei einem Patienten kein HLA-DQB1*06 nachgewiesen wird.

Methode

Das Testverfahren zur HLA-DQ Typisierung beruht auf einem molekularbiologischen Nachweis, der aus verschiedenen Materialien möglich ist. Wir bieten diesen Test jetzt auch für Abstriche von der Mundschleimhaut an, als Alternative zu einer Blutentnahme. Das Untersuchungsmaterial kann hierfür durch mehrmaliges sanftes Entlangführen eines sterilen Tupfer an der Mundschleimhaut entnommen werden. Jedoch wird diese Untersuchung von uns auch aus Blut bearbeitet. Hierfür ist ein EDTA-Röhrchen geeignet.

Material: Abstrich der Mundschleimhaut, EDTA-Blut