

Keskmise ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni defekt (MCADD) – MCAD geeni c.985A>G mutatsioon

Geneetikakeskus, molekulaardiagnostika, tel. 731 9489
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Keskmise pikkusega rasvhapete oksüdatsiooni defekt (MCADD, [OMIM#607008](#)) on pärilik autosoom-retsessiivne ainevahetushaigus, mille korral on tegemist keskmise ahelaga rasvhapete atsüül-koensüüm A dehüdrogenaasi (MCAD) puudulikkusega organismis.

MCAD on mitokondriaalne ensüüm ja seda kodeeriv geen asub esimeses kromosoomis (piirkonnas 1p31). Ensüümi poolt lagundatakse β -oksüdatsiooni käigus keskmise pikkusega rasvhappeid. Mitokondriaalne β -oksüdatsioon annab lisaenergiat nälgimise ja haiguste ajal. Kuni 80%-l MCADD patsientidel põhjustab ensüümi defekti MCAD geeni homosügootne mutatsioon c.985A>G, 18%-l on leitud antud muutus ühes alleelis. MCADD on kõige sagedasem β -oksüdatsiooni defekt, mille esinemissagedus on eri maades erinev, Euroopas keskmiselt 1 : 12000 kuni 1 : 15000.

Haigus avaldub sageli juba esimestel eluaastatel metaboolse nälguse ja/või viirusinfektsiooni foonil tekkinud hüpoketoonuurilise hüpoglükeemia, letargia, kooma või krampidena. 20%-l juhtudest lõpeb haigus surmaga. Ülejäänud kas paranevad täielikult või jäävad kerged jääknähud – kognitiivsed häired. Biokeemiliseks markeriks on seerumi C8–C10 atsüülkarnitiinide eetrite ning uriini C6–C10 dikarbosküülhapete sisalduse tõus. Esimese haigushoo ning korduvate hoogude vältimiseks soovitatakse sagedast, piisava kalorsusega süsivesikuterikast ja rasvavaest dieeti ning pikaajalisest nälgimisest hoidumist. Kuna haiguse kliiniline pilt on küllaltki mittespetsiifiline, jääb see sageli diagnoosimata. Sagedasemateks valediagnoosideks on Reye' sündroom ja viirusinfektsioonid.

Uuritav muutus

- MCAD geeni mutatsioon c.985A>G.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Keskmise ja pika ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni defektide saatelehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitava kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg on 2–3 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: polümeraasi ahelreaktsioon (PCR), restriksioonianalüüs, agarosgeel-elektroforees

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Keskmise ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni defekti kahtlus.

Vt ka: Atsüülkarnitiinid ja vaba karnitiin seerumis

Ülle Murumets