

Monosahhariidid seerumis, uriinis

Geneetikakeskus, tsütogeneetika, tel. 731 9496, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Terviseameti Kesklabor, tel. 6 943 606

Suhkrute ehk monosahhariidide kvantitatiivset analüüsi kasutatakse pärilike suhkrute ainevahetushaiguste – galaktoseemia ja fruktooseemia diagnostikaks.

Galaktoseemiat põhjustab kolm erinevat ensüümdefekti: galaktoos-1-fosfaat uridüültransferaasi (GALT) puudulikkus, mis põhjustab klassikalist galaktoseemiat, galaktokinaasi (GALK) puudulikkus ja uridiindifosfaat-galaktoos-4-epimeraasi (GALE) puudulikkus. Eestis on levinud klassikaline galaktoseemia, mille esinemissagedus on 1 : 19700 vastsündinu kohta. Kliiniliselt tekivad esimesed kaebused juba vastsündinueas, kui laps hakkab saama rinnapiimaga või piimaseguga laktoosi (laktoos koosneb kahest monosahhariidist – glükoosist ja galaktoosist). Iseloomulik on kasvupeetus, maksa suurenemine, hüpoglükeemia, kollasus, metaboolne atsidoos ja sepsis.

Fruktooseemiat põhjustab neli erinevat ensüümdefekti: fruktokinaasi puudulikkus, mis on asüptomaatiline seisund; fruktoos-1-fosfaadi aldolaasi puudulikkus, mis põhjustab pärilikku fruktoosi talumatust; fruktoos-1,6-difosfaati puudulikkus ja D-glütseeriline atsideemia. Eestis on kõige sagedasem pärilik fruktoosi talumatus. Kliinilised sümptomid tekivad peale fruktoosi lisandumist igapäevasesse toidumenüüsse (lastel 4–6 kuu vanuselt). Iseloomulik on hüpoglükeemia, oksendamine ja kasvupeetus.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Veri:

Katsuti	Geeli ja hüübimisaktivaatoriga katsuti (kollane või punane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C pikemat aega

Uriin:

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	5 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril kuus tundi, edasine ettevalmistus toimub laboris. Pikemaajaliseks säilitamiseks külmutada temperatuuril -20 °C

Analüüsiks sobib esmane hommikune keskjoa uriin, oluline on õige välissuguelundite pesemine.

Analüüsi tegemise aeg: proovi ettevalmistamine ja tulemuste hindamine toimub geneetikakeskuses, kus uuringumaterjali võetakse vastu kõigil tööpäevadel. Analüüs teostatakse Tallinnas Terviseameti Kesklaboris. Proove saadetakse Tallinnasse üks kord nädalas neljapäeviti. Kogu analüüsitsüklil proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhtudel aega kuni kolm nädalat.

Cito proove on võimalik ette tellides saata igal tööpäeval. *Cito* analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: vedelikukromatograafia

Referentsväärtused

Tervetel indiviididel üldjuhul galaktoosi, glükoosi ja fruktoosi uriinis ei esine. Igale vastusele lisatakse arst-geneetiku hinnang.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Antud uuring on näidustatud patsientidele, kellel saadi ainevahetuse kvalitatiivsel sõeluuringul uriinist positiivne Benedickti reaktsioon redutseerivatele ainetele.

Antud uuringu tulemusena saab eristada kas positiivne Benedickti reaktsioon on tingitud galaktoosi, glükoosi või fruktoosi sisalduse tõusust.

Vastsündinutel esinev positiivne Benedickti reaktsioon viitab tavaliselt klassikalise galaktoseemia võimalikkusele ja kvantitatiivse suhkrute kromatograafilise analüüsiga saab tuvastada galaktoosi ja tema vahemetaboliidi galaktitooli olemasolu ning kontsentratsiooni seerumis ja uriinis.

Negatiivne suhkrute kromatograafiline analüüs ei välista 100% fruktoseemiat. Kui patsient ei ole enne analüüsi võtmist tarbinud toiduga fruktoosi, siis võib uuringu tulemus olla negatiivne.

Klassikalise galaktoseemia ja fruktoseemia diagnoosi lõplik kinnitus toimub molekulaargeneetilise analüüsi abil.

Vt ka: Galaktoseemia – GALT geeni p.Q188R mutatsioon ja kodeeriva ala mutatsioonid
Fruktoseemia – ALDOB geeni mutatsioonid 5. ja 9. eksonis

Katrin Õunap