

Mukopolüsahhariidid uriinis

Geneetikakeskus, tsütogeneetika, tel. 731 9496, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Terviseameti Kesklabor, tel. 6 943 616

Mukopolüsahharidoosid (MPS) on üks ainevahetushaiguste grupp, mis kuulub lüsosomaalsete haiguste hulka. Lüsosomaalsete haiguste korral toimub intralüsosomaalne makromolekulide kuhjumine. Rakkude hukkumise korral need makromolekulid erituvad organismist uriiniga. MPS-de korral on ladestuvateks makromolekulideks mukopolüsahhariidid ehk glükoosaminoglükaanid (dermataan-, heparaan-, kerataan- ja kondroitiinsulfaat). Ühtekokku on teada 10 erinevat ensüümidefekt, mis põhjustavad mukopolüsahhariidide kuhjumist ja eritumise suurenemist.

MPS-de esmane diagnoos püstitatakse kliinilise pildi alusel. Patsiendil võivad esineda iseloomulikud tunnused, nagu progresseeruv arengumahajäämus, näojoonte jämenemine, skeleti anomaaliad (luude düsostoos, ovoidse kujuga lülikehad), hepatomegalia, splenomegalia, sarvkesta hägunemine, käitumishäired, kuulmise langus ja düsproportsionaalne kasvupeetus. MPS-de korral võivad esineda kõik need sümptomid koos või osaliselt omavahel kombineerudes.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	20 mL uriin
Säilivus	Uriin toatemperatuuril kuus tundi, edasine ettevalmistus toimub laboris

Analüüsiks sobib esmane hommikune keskjoa uriin, oluline on õige välissuguelundite pesemine. Samaaegselt mukopolüsahhariididega määratakse ka uriini kreatiniinisaldus ja arvutatakse mukopolüsahhariidide ja kreatiini suhe uriinis.

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 analüüsitsükkel proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhtudel aega kuni kolm nädalat.

Analüüsimeetod: spektrofotomeetria dimetüleensinisega ja elektroforees

Referentsväärtused

0 k - 6 k	< 28 mg/mmol (kreatiini kohta)
6 k - < 1 a	< 18 mg/mmol
1 a - < 4 a	< 15 mg/mmol
4 a - < 6 a	< 13 mg/mmol
6 a - < 11 a	< 10 mg/mmol
11 a - < 13 a	< 8 mg/mmol
13 a - < 18 a	< 6 mg/mmol
≥ 18 a	< 3 mg/mmol

Näidustus ja kliiniline tähendus

Mukopolüsahharidooside biokeemiline diagnostika.

Glükoosaminoglükaanide elektroforeesil esineb järgmine leid:

- MPS I ehk Hurleri sündroom: tõusnud dermataan- ja heparaansulfaadi eritus;
- MPS II ehk Hunteri sündroom: tõusnud dermataan- ja heparaansulfaadi eritus;
- MPS III A–D ehk Sanfilippo sündroom: tõusnud heparaansulfaadi eritus;
- MPS IV A–B ehk Morquio sündroom: tõusnud kertaansulfaadi eritus;
- MPS VI ehk Maroteaux-Lamy sündroom: tõusnud dermataan-sulfaadi eritus;
- MPS VII ehk Sly sündroom: tõusnud kondroitiin- ja dermataan-sulfaadi eritus.

Elektroforeesi alusel ei ole võimalik eristada MPS I ja MPS II alavormi, samuti on neid raske eristada MPS VI alavormist. Samuti ei ole antud uuringuga võimalik eristada MPS III A, B, C ja D ning MPS IV A ja B alavorme. Lõplik diagnoosi kinnitamine toimub ensüümanalüüsi abil.

Vähene mukopolüsahhariidide erituse tõus koos tavaliselt normaalse elektroforeesi pildiga võib esineda oligosahharidooside ja Salla haiguse korral. Sel juhul tuleks alati täiendavalt teha uriini oligosahhariidide ja siaalhappe analüüs.

Katrin Õunap