

## Galaktoseemia – GALT geeni p.Q188R mutatsioon ja kodeeriva ala mutatsioonid

Geneetikakeskus, molekulaardiagnostika, tel. 731 9489  
[www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)

Galaktoseemia vormidest sagedaseim, klassikaline ehk I tüüpi galaktoseemia (OMIM#230400), on autosoom-retsessiivselt päranduv ainevahetushaigus, mis on põhjustatud 9. kromosoomis paikneva galaktoos-1-fosfaaturidüültransferaasi (GALT) geeni defektist. GALT geenis on kirjeldatud kokku üle 230 muutuse. Sagedaseim ensüümi puudulikkust põhjustav mutatsioon (Eestis ~80% GALT haigusalleelidest) on c.563A>G (p.Q188R). p.Q188R mutatsiooni esinemisel mõlemas GALT geenikoopias puudub ensüümi aktiivsus täielikult või esineb ainult ~5% jääkaktiivsus. Kui mutatsioon esineb geeni ühes alleelis on samuti täheldatud tunduvalt ensüümi aktiivsuse langust (alles 50% normaalsest ensüümi aktiivsusest). Ensüümi puudulikkuse tulemusena kuhjuvad galaktoos ja selle metaboliidid (galaktoos-1-fosfaat ja galaktitool) organismis. Esmasteks kliinilisteks sümptomiteks Eesti patsientidel on oksendamise, loiduse ja lihastoonuse langus, hepatomegalia, naha kollasus, isutus, kõhulahtisus ning sepsis. Hiljem võib esineda vaimse arengu mahajäämust ning naistel ovariaalsel puudulikkust. Esmaseks raviks on laktoosi- ja galaktoosivaba dieet.

Haiguse esinemissagedus Eestis on ca 1 : 20 000 elussünni kohta.

### Uuritavad muutused

- GALT geeni c.563A>G (p.Q188R) mutatsioon;
- GALT geeni kodeeriva ala sekveneerimine.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Galaktoseemia saatelehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Koetükid: steriilne katsuti (1,5 mL või suurem)
Analüüsitava kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

Prenataalse diagnostika puhul on uuritavaks materjaliks amnionirakkude kultuur või koorionikude ning enne uuringumaterjali saatmist geneetikakeskusesse tuleb sellest ette teatada. Prenataalse diagnostika korral tuleb välistada koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

Vt Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti, p.Q188R mutatsiooni uuringu valmimisaeg 2–3 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast ja GALT geeni kodeeriva ala sekveneerimisel kaks kuud alates laborisse saabumise kuupäevast.

**Analüüsimeetod:** polümeraasi ahelreaktsioon (PCR), restriksioonanalüüs, GALT geeni kodeeriva ala sekveneerimine

### Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

### Näidustus

Galaktoseemia kahtlus, GALT mutatsioonide kandluse analüüs, prenataalne diagnostika.

Vt ka: Monosahhariidid seerumis, uriinis

Neeme Tõnisson