

Monosahhariidid uriinis

Kliinilise geneetika keskus, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Suhkrute ehk monosahhariidide kvantitatiivset analüüsi kasutatakse pärilike suhkrute ainevahetushaiguste – diabeet, transaldolaasi (TALDO) defitsiit, sedohetuloosi kinaasi puudulikkus, 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, hüpopglükeemia, kollasus, metaboolne atsidoos ja sepsis.

Fruktooseemiat põhjustab neli erinevat ensüümdefekti: fruktokinaasi puudulikkus, mis on asümptomaatiline seisund; fruktoos-1-fosfaadi aldolaasi puudulikkus, mis põhjustab pärilikku fruktoosi talumatust; fruktoos-1,6-difosfaataasi 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 hüpopglükeemia, oksendamine ja kasvupeetus.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	5 mL uriini
Säilivus	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: kogu analüüsitsüklil proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhtudel aega kuni neli nädalat.

Cito analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: gaaskromatograafia-massispektromeetria (GC/MS)

Referentsväärtused

Igale vastusele lisatakse vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

	< 3 k	3 k - < 1 a	1 a - < 2 a	2 a - < 6 a	6 a - < 18 a	≥ 18 a
Erütritol/kreatiniin mmol/mol	58,0-161,5	89,2-158,4	76,3-182,1	55,1-104,6	34,5-179,3	19,2-75,5
Arabitol/kreatiniin mmol/mol	27,4-89,2	51,2-98,8	52,1-87,8	31,9-77,7	16,4-89,0	10,2-43,9
Ribitol/kreatiniin mmol/mol	6,9-15,9	9,9-16,9	8,6-23,6	7,6-11,4	3,8-10,8	1,8-5,4
Fruktoos/kreatiniin mmol/mol	0-74,0	2,7-153,8	9,3-347,5	3,3-69,3	3,2-110,8	4,6-57
Galaktoos I/kreatiniin mmol/mol	10,0-380,6	0-357,6	5-91,2	0-31,5	0-17,9	0-21,7
Glükoos /kreatiniin mmol/mol	9,9-277,9	3,5-91,9	5,9-460,9	21,5-43,1	10,4-41,8	3,7-27,7
Galaktitol/kreatiniin mmol/mol	3,0-80,5	10,2-63	6,5-21,9	2,9-16,8	1,6-9,4	1,5-5,6
Sedoheptuloos/kreatiniin mmol/mol	0	0	0	0	0	0
Mannoheptuloos/kreatiniin mmol/mol	0	0	0	0	0	0
Sukroos/kreatiniin mmol/mol	0-23,8	0-67	8,0-92,7	0,5-33,5	0,4-55,6	0,8-30,6
Laktoos/kreatiniin mmol/mol	2,0-593,0	0-149,6	2,9-40,5	0-34,4	0-10,8	1,3-7,4

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