

## Mukopolüsahhariidid uriinis

Kliinilise geneetika keskus, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, [www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)  
Terviseameti Kesklabor, tel. 7 943 616

Mukopolüsahharidoosid (MPS) on grupp ainevahetushaigusi, mis kuuluvad lüsoosomaalsete haiguste hulka. Lüsoosomaalsete haiguste korral kuhjuvad lüsoosoomides makromolekulid. Rakkude hukkumise korral erituvad need makromolekulid organismist uriiniga. MPS-de korral on ladestuvateks makromolekulideks mukopolüsahhariidid ehk glükoosaminoglükaanid (dermataan-, heparaan-, kerataan- ja kondroitiinsulfaat). Ühtekokku on teada üle 10 erineva ensüümidefekti, 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), hepatomegaalia, splenomegaalia, 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 analüüsitsüklil proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhtudel aega kuni **neli** nädalat.

**Analüüsimeetod:** spektrofotomeetria dimetüleensinisega ja elektroforees

### Referentsväärtused

Mukopolüsahhariidide referentsväärtused sõltuvad uuritavast materjalist, patsiendi vanusest, kaasnevatest haigustest ja ravist. Seetõttu lisatakse igale tulemusele eraldi vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

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

## Näidustus ja kliiniline tähendus

Mukopolüsahharidooside 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- ja heparaansulfaadi eritus;
- MPS VII ehk Sly sündroom: tõusnud kondroitiin- ja dermataan- ja heparaansulfaadi 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

Muudetud 28.12.2020