

Puriinid ja pürimidiinid uriinis

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

Puriinide ja pürimidiinide kvantitatiivset analüüsi kasutatakse pärilike puriinide/pürimidiinide ainevahetushaiguste diagnostikaks.

Kõik puriinid ja pürimidiinid toodetakse organismis pidevalt toimuva *de novo* sünteesi teel ja neid kasutatakse DNA ja RNA ahela sünteesil. Puriinide metabolismi lõpp-produktiks on kusihape, seetõttu kusihaape kontsentratsiooni tõus veres ja/või uriinis on üheks esmaseks puriinide ainevahetushäire indikaatoriks.

Ühtekokku on teada üle 27 erineva geneetilise defekti, mis võivad põhjustada muutusi puriinide/pürimidiinide ainevahetuses. Puriinide/pürimidiinide ainevahetushäirete kliiniliste tunnuste spekter on väga lai: võivad esineda neuroloogilised, immunoloogilised, hematoloogilised, lihas-tugiaparaadi ja kuse-suguelundite poolsed kaebused.

Sagedasemad haigused on järgmised:

- 1) Lesch-Nyhani sündroom – vaimse arengu mahajäämus, autoagressioon, lihaste hüpertoonus, koreoatetoosid, neerukivid, neerupuudulikkus;
- 2) adenülosuktsinaadi lüaasi puudulikkus – vaimse arengu mahajäämus, raskesti ravile alluvad krambid, autism;
- 3) adenosüüli deaminaasi (ADA) puudulikkus – raske kombineeritud immuunpuudulikkus, sagedased infektsioonhaigused, kõhulahtisus, immuunglobuliinide kontsentratsiooni vähenemine seerumis.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	5 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril kuus tundi, -20 °C juures säilib pikemat aega

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 **kuus** nädalat.

Analüüsimeetod: vedelikkromatograafia-massispektromeetria (LC-MS/MS)

Referentsväärtused

Ülipika ahelaga rasvhapete referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Igale vastusele lisatakse eraldi vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Antud uuring on näidustatud patsientidele, kellel esineb ebaselge vaimse arengu mahajäämus, autism või autistlikud käitumishäired, krambid, immuunpuudulikkus ja/või neerukivid.

Kusihaape kontsentratsiooni tõus veres ja/või uriinis on üheks esmaseks puriinide ainevahetushäire indikaatoriks.

Positiivne SAICAR test viitab adenülosuktsinaadi lüaasi puudulikkusele.

Puriinide või pürimidiinide ainevahetushäirete diagnoosi lõplik kinnitus toimub kas ensüümanalüüsi või molekulaargeneetilise analüüsi abil, mida reeglina tehakse geneetilise konsultatsiooni käigus.

Vt ka: SAICAR (suktsinüül-4-aminoimidiasool-5-karboksüamiid ribosiid) uriinis

Muudetud 30.12.2020

Katrin Õunap