

SAICAR (suktsinüül-4-aminoimidasool-5-karboksüamiid ribosiid) uriinis

Geneetikakeskus, tsütogeneetika, tel. 731 9496, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Terviseameti Kesklabor, tel. 6 943 606

Adenülosuktsinaadi lüaasi puudulikkus on autosoom-retsessiivse pärilikkusega puriinide ainevahetuse häire. Antud ainevahetushaiguse korral kuhjub bioloogilistes vedelikes suktsinüüladenosiin ja suktsinüül-4-aminoimidasool-5-karboksüamiid ribosiid (*succinyl aminoimidazole carboxamide riboside*, SAICAR). SAICAR-i detekteerimiseks uriinist kasutatakse Bratton-Marshalli testi.

Adenülosuktsinaadi lüaasi puudulikkuse korral esinevad patsientidel raske vaimse arengu mahajäämus, lihashüpotoonia ja varajase algusega ravile raskesti alluvad krambid.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

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

Analüüsiks sobib esmane hommikune keskjoauriin, oluline on välissuguelundite õige pesemine.

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: peenkihiline kromatograafia

Referentsväärtus

Normaalselt on tulemus negatiivne.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Adenülosuktsinaadi lüaasi puudulikkuse esmane diagnostika.

Positiivse tulemuse korral tuleks diagnoos kinnitada ensüümanalüüsi või DNA analüüsi abil. Negatiivse tulemuse korral on adenülosuktsinaadi lüaasi puudulikkuse esinemine uuritava patsiendil välistatud.

Kõikidel senini ebaselge põhjusega ja ravile raskesti alluva krambisündroomiga lastel oleks vajalik teostada SAICAR määramine uriinist.

Vt ka: Puriinid ja pürimidiinid uriinis

Katrin Õunap