

Siaalhappe paneel uriinis

Kliinilise geneetika keskus, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Terviseameti Kesklabor, tel. 794 3616

Siaalhaped sisaldavad ligikaudu 40 erinevat neuramiinhappe derivaati. Need monokarboksüül- ja N-rühmaga monosahhariidid on oluliseks ülesehituskomponendiks oligosahhariididele. Oligosahhariidid on omakorda glükoproteiinide ja gangliosiidide üheks komponendiks, osalevad olulistest metaboolsetes funktsioonides, nagu immunoloogilised protsessid, hormonaalsed vastusreaktsioonid, neuronite signaaliülekanne, rakkude adhesioon ja kaitsemehhanismid.

Tervetel inimestel on ainult väike osa siaalhapest määratav erinevates kehavedelikes. Siaalhappe esineb peamiselt seotud vormina.

Teadagi on kolm erinevat pärilikku ainevahetushaigust, mille korral siaalhappe metabolism on häiritud:

- 1) vaba siaalhappe ladestushaigus – lüsoosomaalse membraani transportvalgu defekt. Siia alla kuuluvad hilise algusega Salla haigus ehk Soome tüüpi sialuuria (OMIM#604369) ja infantilise algusega vaba siaalhappe ladestushaigus (OMIM#269920);
- 2) sialuuria – siaalhappe biosünteesi inhibitsiooni defekt;
- 3) sialidoos – sialidaasi puudulikkus.

Siaalhappe (vaba ja seotud) analüüs tuleks teha patsiendil, kellel on ladestushaiguse kliiniline pilt. Iseloomulikud tunnused on progresseeruv arenguhäire, omandatud oskuste kadu, krampid, lihaskõhvimine, ataksia, nüstagmid, maksa/põrna suurenemine ja/või luude düsostoos.

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 õige välissuguelundite 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 analüüsitsüklil proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavaliselt aega kuni neli nädalat.

Analüüsimeetod: vedelikkromatograafia

Referentsväärtus

Siaalhappe paneeli referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Igale vastusele lisatakse eraldi vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

	< 2 a	2 a - < 4 a	4 a - < 6 a	6 a - < 8 a	≥ 8 a
Vaba siaalhape/kreatiniin (mmol/mol)	20-130	20-75	20-60	20-50	10-30
Seotud siaalhape/kreatiniin (mmol/mol)	15-260	25-150	30-100	20-60	15-50

Näidustus ja kliiniline tähendus

Siaalhape metabolismi häirete diagnostika. Patoloogiline tähendus on siaalhappe suurenenud eritusel uriiniga. Võib esineda:

- 1) seotud siaalhappe erituse suurenemine, mis on iseloomulik sialidoosile;
- 2) vaba siaalhappe erituse suurenemine, mis on iseloomulik vaba siaalhappe ladestushaigusele ja siaaluurile.

Kuna kliiniliselt ei ole võimalik eristada ladestushaigusi, s.t mukopolüsahharidoose, oligosahharidoose ja siaalhappe metabolismi häireid, siis tehakse siaalhappe analüüs alati koos mukopolüsahhariidide ja võimalusel koos oligosahhariidide analüüsiga.

Muudetud 30.12.2020

Katrin Õunap