

Fruktoseemia – ALDOB geeni mutatsioonid 5. ja 9. eksonis

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor,
tel. 731 9487
www.kliinikum.ee/geneetika

Pärilik fruktoosi talumatus (*hereditary fructose intolerance*, HFI) ehk fruktoseemia (OMIM#229600) on autosoomne retsessiivne haigus, mis on põhjustatud ensüümi aldolaas B puudulikkusest. Aldolaas B (ALDOB) ekspresseerub maksas, vastutab fruktoosi ainevahetuse eest ning on sõltuvuses dieedist. Valge rassi hulgas avaldub fruktoseemia sagedusega 1 : 20 000. Haiguse avaldumine (korduv oksendamine, kõhuvalu, potentsiaalselt fataalne hüpoglükeemia, hilisemas faasis maksakahjustus ja neerude tubulopaatia) on tüüpiliselt seotud rinnapiimast võõrutamisega, kui dieeti lisandub fruktoosi, sahharoosi või sorbitooli sisaldavaid toiduaineid.

Aldolaas B puudulikkust põhjustavad mutatsioonid *ALDOB* geenis (OMIM*612724), mis asub 9. kromosoomi piirkonnas 9q31.1 ja koosneb 9 eksonist. *ALDOB* geenis on kirjeldatud kokku üle 45 mutatsiooni, neist sagedaseimad on p.A150P (kuni 65% haigusalleelidest), p.A175D (~11% haigusalleelidest) ja p.N335K (~8% haigusalleelidest).

Uuritavad muutused

- *ALDOB* geeni mutatsioonid p.A150P ja p.A175D 5. eksonis;
- *ALDOB* geeni mutatsioon p.N335K 9. eksonis.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Fruktoseemia saatelehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Koetükid: steriilne katsuti (1,5 mL või suurem)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

Sünnieelse diagnostika puhul on uuritavateks materjalideks amnionirakkude kultuur, koorionirakkude kultuur või koorionikude.

Prenataalse diagnostika korral tuleb tellida lisauuring välistamiseks koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsiooni ema materjaliga.

Vt: Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, uuringu valmimisaeg kuni kolm nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: polümeraasi ahelreaktsioon (PCR) ja Sanger sekveneerimine

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Fruktoseemia kahtlus, *ALDOB* mutatsioonide kandluse analüüs, prenataalne diagnostika.

Vt ka: Monosahhariidid seerumis, uriinis

Koorioni- ja amnionirakkude kontaminatsioon ema materjaliga

Tiina Kahre/Olga Fjodorova

Muudetud 05.12.2022