

Kaasasündinud N-glükosüülimise haigused – transferriini isoelektriline fokuseerimine (IEF)

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, www.kliinikum.ee/geneetika/

Transferriin on glükoproteiin, mis kannab kahte kaheharulist siaalhapetega lõppevat N-glükosüleeritud polüsahhariidset külghelat. Seetõttu domineerib transferriini isoelektrilisel fokuseerimisel tetrasialotransferriini isovorm.

N-glükosüülimist mõjutavate defektide korral eristatakse skriiningul kahte tüüpi profile sõltuvalt sellest, milline N-glükaani sünteesietapp on häirunud. 1. tüüpi defektide korral on suurenenud di- ja asialotransferriini isovormide osakaal, 2. tüüpi defektide korral tri-, di-, mono- ja/või asialotransferriini isovormide osakaal. Transferriini IEF mustri interpreteerimine on kvalitatiivne ning subjektiivne. Esineb ka üksikuid kaasasündinud N-glükosüülimise haiguseid, mis skriiningul annavad normipärase leiu (nt. MOGS-CDG, GANAB-CDG, PRKCSH-CDG, SLC35A3-CDG, SLC35C1-CDG).

Transferriini IEF puuduseks on vanusest, transferriini valgu polümorfismist või sekundaarsetest hüpolükosüülimist põhjustavatest seisunditest (fruktoseemia, galaktoseemia, infektsioon) tingitud valenegatiivsed või valepositiivsed tulemused.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	Geeli ja hüübimisaktivaatoriga katsuti (punane kollase rõngaga või kollane kork)
Analüüsitava kogus	0,5 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril seitse päeva, +4 °C üks kuu, -20 °C 45 päeva

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti

Analüüsimeetod: isoelektriline fokuseerimine (IEF)

Vastuse vorm: elektroforeesi mustri kirjeldus. N-glükosüülimise haiguse kahtluse korral täiendavad selgitused.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Kaasasündinud N-glükosüülimise haigused on geneetilised ainevahetushaigused. Kliiniline pilt on väga varieeruv ja mittespetsiifiline, haarates erinevaid elundisüsteeme või piirdudes vaid kindlate elunditega. Haiguse sümptomite raskusaste võib olla haigete lõikes erinev. Sümptomid haaravad peaaegu alati närvisüsteemi (üldine arengu hilistumine erinevas raskusastmes, lihashüpotoonia, epilepsia, ataksia, aju väärarendid), kuid kaasuda võivad ka teiste organite funktsioonihäiretest põhjustatud sümptomid (gastrointestinaalsed sümptomid, maksapuudulikkus, kardiaalsed ja oftalmoloogilised probleemid, skeletianomaaliad, hüübimishäired ja muud laboratoorsed muutused, sagedased infektsioonid). Sümptomid võivad avalduda looteas, vahetult pärast sündi või esimestel elukuudel.

Maria Keernik/Mari-Anne Vals/Kadi Künnapas

Muudetud 26.05.2023