

Mukopolüsahhariidid uriinis

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

Mukopolüsahharidoosid (MPS) on grupp ainevahetushaigusi, mis kuuluvad lüsosomaalsete haiguste hulka. Lüsosomaalsete haiguste korral kuhjuvad lüsosoomides makromolekulid. Rakkude hukkumise korral erituvad need makromolekulid uriiniga. MPS-de korral on ladestuvateks makromolekulideks mukopolüsahhariidid ehk glükoosaminoglükaanid (dermataan-, heparaan-, kerataan- ja kondroitiinsulfaat). Ühtekokku on teada üle 10 erineva ensüümidefekti, mis põhjustavad mukopolüsahhariidide kuhjumist ja eritumise suurenemist.

MPS-de esmane diagnoos püstitatakse kliinilise pildi alusel. Patsiendil võivad esineda iseloomulikud tunnused nagu progresseeruv arengumahajäämus, näojoonte jämenemine, skeleti anomaaliad (luude düsostoos, ovoidse kujuga lülikehad), hepatomegalia, splenomegalia, sarvkesta hägunemine, käitumishäired, kuulmise langus ja düsproportsionaalne kasvupeetus. MPS-de korral võivad esineda kõik need sümptomid koos või osaliselt omavahel kombineerudes.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	20 mL uriin
Säilivus	Uriin toatemperatuuril seitse päeva, +4 °C kolm kuud, -20 °C üks aasta

Samaaegselt mukopolüsahhariididega määratakse ka uriini kreatiniinisaldus ja arvutatakse mukopolüsahhariidide ja kreatiniini suhe uriinis.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, uuringu valmimisaeg kuni neli nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast. Analüüs tehakse Terviseameti Rahvatervise laboris.

Analüüsimeetod: spektrofotomeetria dimetüleensinisega ja elektroforees

Referentsväärtused

Referentsväärtused sõltuvad uuritavast materjalist, patsiendi vanusest, kaasnevatest haigustest ja ravist. Seetõttu lisatakse igale vastusele eraldi vastavad referentsväärtused ja interpretatsioon.

	Mukopolüsahhariidid/kreatiniin
0 k – 6 k	< 28 mg/mmol
6 k – < 1 a	< 18 mg/mmol
1 a – < 4 a	< 15 mg/mmol
4 a – < 6 a	< 13 mg/mmol
6 a – < 11 a	< 10 mg/mmol
11 a – < 13 a	< 8 mg/mmol
13 a – < 18 a	< 6 mg/mmol
≥ 18 a	< 3 mg/mmol

Näidustus ja kliiniline tähendus

Mukopolüsahharidooside biokeemiline diagnostika.

Glükoosaminoglükaanide elektroforeesil esineb järgmine leid:

- MPS I ehk Hurleri sündroom: tõusnud dermataan- ja heparaansulfaadi eritus;
- MPS II ehk Hunteri sündroom: tõusnud dermataan- ja heparaansulfaadi eritus;
- MPS III A–D ehk Sanfilippo sündroom: tõusnud heparaansulfaadi eritus;
- MPS IV A–B ehk Morquio sündroom: tõusnud kertaansulfaadi eritus;
- MPS VI ehk Maroteaux-Lamy sündroom: tõusnud dermataaansulfaadi eritus;
- MPS VII ehk Sly sündroom: tõusnud kondroitiin- ja dermataaansulfaadi eritus.

Elektroforeesi alusel ei ole võimalik eristada MPS I ja MPS II alavormi, samuti on neid raske eristada MPS VI alavormist. Samuti ei ole antud uuringuga võimalik eristada MPS III A, B, C ja D ning MPS IV A ja B alavorme. Lõplik diagnoosi kinnitamine toimub ensüümanalüüsi abil.

Vähene mukopolüsahhariidide erituse tõus koos tavaliselt normaalse elektroforeesi pildiga võib esineda oligosahharidooside ja Salla haiguse korral. Sel juhul tuleks alati täiendavalt teha uriini oligosahhariidide ja siaalhappe analüüs.

Katrin Õunap/Kadi Künnapas

Muudetud 25.05.2023