

Puriinid ja pürimidiinid uriinis

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

Puriinide ja pürimidiinide kvantitatiivset analüüsi kasutatakse pärilike puriinide/pürimidiinide ainevahetushaiguste diagnostikaks.

Kõik puriinid ja pürimidiinid toodetakse organismis pidevalt toimuva *de novo* sünteesi teel ja neid kasutatakse DNA ja RNA ahela sünteesil. Puriinide metabolismi lõpp-produktiks on kusihape, seetõttu kusihaige kontsentratsiooni tõus veres ja/või uriinis on üheks esmaseks puriinide ainevahetushäire indikaatoriks.

Ühtekokku on teada üle 27 erineva geneetilise defekti, mis võivad põhjustada muutusi puriinide/pürimidiinide ainevahetuses. Puriinide/pürimidiinide ainevahetushäirete kliiniliste tunnuste spekter on väga lai: võivad esineda neuroloogilised, immunoloogilised, hematoloogilised, lihas-tugiaparaadi ja kuse-suguelundite poolsed kaebused.

Sagedasemad haigused on järgmised:

- 1) Lesch-Nyhan'i sündroom – vaimse arengu mahajäämus, autoagressioon, lihaste hüpertoonus, koreoatetoosid, neerukivid, neerupuudulikkus;
- 2) adenülosuktsinaadi lüaasi puudulikkus – vaimse arengu mahajäämus, raskesti ravile alluvad krampid, autism;
- 3) adenosüüli deaminaasi (ADA) puudulikkus – raske kombineeritud immuunpuudulikkus, sagedased infektsioonhaigused, kõhulahtisus, immuunglobuliinide kontsentratsiooni vähenemine seerumis.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	5 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C kolm kuud

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

Analüüsimeetod: vedelikukromatograafia tandemmassispektromeetria (LC-MS/MS)

Referentsväärtused

Referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Igale vastusele lisatakse eraldi vastavad referentsväärtused ja interpretatsioon.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Ebaselge vaimse arengu mahajäämus, autism või autistlikud käitumishäired, krampid, immuunpuudulikkus ja/või neerukivid.

Kusihaige kontsentratsiooni tõus veres ja/või uriinis on üheks esmaseks puriinide ainevahetushäire indikaatoriks.

Puriinide või pürimidiinide ainevahetushäirete diagnoosi lõplik kinnitus toimub kas ensüümanalüüsi või molekulaargeneetilise analüüsi abil, mida reeglina tehakse geneetilise konsultatsiooni käigus.

Katrin Õunap/Kadi Künnapas

Muudetud 26.05.2023