

Siaalhappe paneel uriinis

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

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 pärliliku 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, krambid, lihashüpotoonia, 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 2–4 tundi

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti. Analüüs teostatakse Terviseameti Rahvatervise laboris. Uuringu valmimisaeg kuni neli nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: vedelikkromatograafia

Referentsväärtus

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

Näidustus ja kliiniline tähendus

Siaalhappe metabolismi häirete biokeemiline 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 sialuurile.

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.

Katrin Õunap/Kadi Künnapas

Muudetud 25.05.2023