

## Kloriid higis (Sw-Cl)

### Kliinilise keemia ja laboratoorse hematoloogia osakond

Kloori ioonid erituvad organismist peamiselt neerude, osaliselt ka higinäärmete kaudu. Tsüstilise fibroosi puhul on häiritud kloori ionide reabsorptsioon primaarhigist ja selle tagajärjel suureneb kloriidisisaldus higis.

Tsüstiline fibroos (CF) on autosoom-retsessiivselt päranduv haigus, mille põhjuseks on mutatsioonid tsüstilise fibroosi transmembraanse juhtivuse regulaatorgeenis. Mutatsioonide tõttu häirub näärmeepiteelides rakumembraanide kloriidikanalite läbitavus, seega ka mineraalide ja vee tasakaal kõigis keha sekreetides, mistõttu nende viskoossus tõuseb oluliselt. Kliiniliselt on tsüstilisele fibroosile iseloomulikud progresseeruv obstruktiivne kopsuhaigus, kroonilised hingamisteede infektsioonid, pankrease eksokriinse funktsiooni puudulikkus, higinäärmete düsfunktsioon ja meeste viljatus.

Kuivõrd mutatsioone, mis põhjustavad tsüstilist fibroosi, on teada üle 2000, ei ole DNA analüüs kasutatav tsüstilise fibroosi esmasel diagnoosimisel. See põhineb kliinilisel leiul ja higi kloriidide määramisel.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Uuringu võib teha CF kahtlusega asümptomaatilistele lastele vanuses  $\geq 10$  päeva, kaaluga  $\geq 2$  kg ja viljastumisjärgse vanusega  $\geq 36$  nädala ning täiskasvanutele. Patsiendil ei tohiks olla olulist süsteemset haigust, ta peaks olema normaalselt hüdreeritud, palavikuvaba ega tohi saada kortikosteroidravi. Sümptomaatilisel vastsündinutel (näiteks mekooniumiileuse puhul) võib higi stimuleerimist ja kogumist teha alates 48 tunni vanusest, kui saavutatakse adekvaatne higi kogus.

Protseduur higi stimuleerimiseks ja filterpaberile kogumiseks tehakse Laste ja noorukite arenduse ja taastusravi keskus (leppida kokku telefonil 731 9644).

Proovinõu kogutud higiga tuleb laborisse tuua vähemalt 1 tunni jooksul peale protseduuri. Ei tohi saata torupostiga!

Higi kaalumise ja kloriidide sisalduse määramine tehakse ühendlaboris.

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti

**Analüüsimeetod:** potentsiomeetriline argentomeetria

### Referentsväärtused

Normaalne	Piiripealne	Tsüstiline fibroos
$\leq 29$ mmol/L	30–59 mmol/L	$\geq 60$ mmol/L

### Näidustus ja kliiniline tähendus

Tsüstilise fibroosi kahtlus.

Tsüstilist fibroosi saab diagnoosida juhul, kui patsiendil on tsüstilise fibroosi kliinilised tunnused ja kloriid higis on vähemalt kahel määramisel  $\geq 60$  mmol/L. Piiripealsetel higikloriidi väärtustel tuleks analüüsi korrata, kuni saadakse kindlalt normaalne või patoloogiline tulemus.

Kloriidi eritumine higiga võib olla suurenenud ka mõningate muude haiguste puhul, nt ravimata atoopiline dermatiit, *anorexia nervosa*, neerupealiste puudulikkus, hüpötüreoidism, nefrogeenne *diabetes insipidus*.

Kirjanduse andmetel võib topiramaat põhjustada suurenenud kloriidide sisaldust higis.

Vt ka: Tsüstiline fibroos – CFTR geeni mutatsioonid

Sirje Leedo

Muudetud 18.12.2023