

Via practica



Odborný program a abstrakty

10. slovenská konferencia
o zriedkavých chorobách

4. – 5. november 2021, Bratislava

Glyko 0,25
46

Využitie metód hmotnostnej spektrometrie v diagnostike dedičných porúch glykozylácie

Rebeka Kodríková¹, Maroš Krchňák¹, Anna Šalingová², Marek Nemčovič¹, Malina Stacheva-Ivanova³
a Ján Mucha¹

1 – Slovenská akadémia vied, Chemický ústav, Centrum glykomiky, Dúbravská cesta 9, 841 04 Bratislava, Slovenská republika

2 – Národný Ústav Detských Chorôb, Oddelenie Laboratórnej Medicíny, Limbová 1, 83340 Bratislava, Slovenská republika

3 – Medico-dental center "MEDIVA, Sofia

V ľudskom organizme je glykozylovaných viac ako 75% všetkých proteínov. Vďaka glykozylácii sa vznikajúce glykoproteíny podieľajú na kontrole širokého spektra dôležitých fyziologických funkcií. V dôsledku poruchy v procese glykozylácie, na enzymatickej alebo molekulárnej úrovni, dochádza k rozvoju metabolických ochorení označovaných ako vrodené poruchy glykozylácie (CDG). V práci prezentujeme prípad 4-ročného pacienta s podozrením na poruchu glykozylácie v počiatočných krokoch syntézy oligosacharidového prekursora. U pacienta sa prejavilo niekoľko klinických prejavov, typických pre vrodené poruchy glykozylácie. Ťažkosti sa u pacienta prejavili už v skorom veku poruchami rastu a príjmu potravy, vážnou proteínovou malnutríciou, svalovou hypotóniou, častými záchvatmi, tvárovou dysmorfiou a mentálnou retardáciou. Okrem toho u pacienta pozorujeme hypoalbuminémiu, hypoglykémiu, dyslipidémiu, hypertyreodizmus zvýšené hladiny pečeňových enzýmov (transamináz), ako aj hepatálne cysty a cerebrálnu hypopláziu (corpus callosum). Na základe výsledku štandardného skriningového vyšetrenia pre CDG, izoelektrickej fokusácie sérového transferínu (TIEF), bola u pacienta vykonaná podrobná analýza N-glykoprofilu využitím spektrálnych analytických metód ako je práve hmotnostná spektrometria (MALDI-TOF MS). Výsledkom bol abnormálny N-glykoprofil pacienta, ktorý potvrdil suspekciu na vrodenú poruchu glykozylácie CDG-Ix. Prezentovaná práca je výsledkom medzinárodnej spolupráce v rámci CDG & ALLIES – PPAIN siete.

Táto práca bola podporená Ministerstvom zdravotníctva SR v rámci projektu s registračným číslom 2019/7-CHÚSAV-4, grantom č. 2/0060/21 Slovenskej grantovej agentúry pre vedu VEGA. Táto práca vznikla vďaka podpore v rámci Operačného programu Integrovaná štruktúra pre projekt: Štúdium štruktúrnych zmien komplexných glykokonjugátov v procese dedičných metabolických a civilizačných ochorení, ITMS: 313021Y920, spolufinancovaný zo zdrojov Európskeho fondu regionálneho rozvoja. Na práci sa podieľali členovia European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN) - Project ID No 739543.