

Fabry-sjúkdómur og mælingar á alfa - galaktósídasa A í blóði.

Fabry-sjúkdómur er lýsósómalgeymslusjúkdómur, sem verður vegna minnkaðrar ensímvirkni alfa-galaktósídasa A í lýsosómum og veldur uppsöfnun glycosingolipida (globotriaosylceramide, Gb3/GL-3) í frumur líkamans og hækkun í plasma og þvagi. Sjúkdómurinn erfist með kynbundunum X-litnings víkjandi hætti, en getur valdið einkennum bæði hjá körlum og konum. Hjá körlum er minnkuð virkni ensímsins alfa-galaktósídasa A sjúkdómsgreinandi, en hjá konum geta niðurstöður verið óáreiðanlegar og ekki í samræmi við klínísk einkenni. Mælt er einnig með erfðarannsókn, greiningu á stökkbreytingum í GLA-gení til staðfestingar á sjúkdómsgreiningu.

Til þess að kanna hvort sjúklingur hafi Fabry-sjúkdóm, er fyrsta skrefið að mæla virkni alfa-galaktósídasa A í hvítum blóðkornum og koma tveir möguleikar til greina.

Í fyrsta lagi að útbúa blóðþerripappírssýni á sama hátt og nýburaskimunsýnin eru útbúin, þ.e. tekið er EDTA blóðsýni og 60 µL af blóði eru pípetteraðir í hvern hring. Þerripappírinn er þurrkaður, án þess að sólarljós skíni á pappírinn í 3 - 4 tíma og hann settur í umslag og sendur í almennum pósti til rannsóknastofunnar í nýburaskimun, Erfða - og sameindalæknisfræðideild Landspítalans (ESD), sem hefur milligöngu við sendingu sýnanna á rannsóknastofu í Hamborg.

Ef rannsóknabeiðandi óskar þess getur ESD útbúið blóðþerripappírssýnið, en þá verður EDTA blóðsýnið (ófrosið) að berast rannsóknastofunni í nýburaskimun (K-bygging 1. hæð) sem fyrst (< 24 klst). Jafnframt er mælt með að senda EDTA-aukaglas, ef nauðsynlegt reynist að framkvæma erfðapróf í framhaldinu.

Nota má Erfðarannsóknabeiðni ESD, sem finna má á heimasíðu LSH og eru beiðendur beðnir um að skrá klínískar upplýsingar eins og kostur er.

Hinn möguleikinn er að senda EDTA heilblóð (ófrosið) beint til erlendra rannsóknastofa (td í Danmörku eða Svíþjóð) og þarf að senda það með aðstoð hraðsendingarfyrirtækja, því sýnið verður að berast rannsóknastofunum innan 36 klukkustunda vegna óstöðugleika alfa-galaktósídasa A. Rannsóknastofa í klínískri lífefnafræði sér um sendingu sýnanna. Vinsamlegast hafið samband við skrifstofu klínískrar lífefnafræðideildar á Hringbraut í síma 543 5061 varðandi sendingarfyrirkomulagið og einnig ef óskað er eftir mælingum á globotriaosylceramide í plasma og/eða þvagi.

Vakni grunur um Fabry-sjúkdóm er ráðlagt að leita samráðs við Fabry-teymi Landspítalans.

Ef frekari upplýsingar er þörf, má hafa samband við undirritaða starfsmenn ESD

Leifur Franzson (543 5617/824 5734)
Reynir Arngrímsson (543 5030/824 5856)
Rannsóknastofan í nýburaskimun (543 5650/824 5238)