

Bilgilendirme Seri No : 11 Lizozomal Enzim Çalışması

Değerli Hekim arkadaşımız,

Lizozomal depo hastalıkları (LSD) canlı doğumda görülme sıklığı 1/1500 - 1/7000 arasında değişen 50 den fazla metabolik bozukluğu içeren geniş bir gruptur.

Lizozomal depo hastalıklarının %60 ın da spesifik lizozomal hidrolaz enzimlerinde eksiklik bulunmaktadır, olguların bir grubunda erken tanı konulduğunda tedavi seçeneklerinin daha etkin olduğu konusunda net bilimsel veriler bulunmaktadır. Bu nedenle seçmeli tarama kapsamında idrar GAG elektroforez testi yanı sıra aşağıdaki lizozomal enzim paneli – tarama bataryası da rutin laboratuvar testi olarak laboratuvarımızda çalışılmaya başlanmıştır.

Kan kartında enzim aktivitesi ölçümünün yararı, lökosit izolasyonu ve doku biyopsisi gibi ek işlevleri gerektirmiyor olması, minimal invazyon ile çok az miktar kanla çalışma olanağı sağlaması ve kan kartlarının gönderilmesinin ve saklanması kolay olmasıdır.

ENZİM LİSTESİ AŞAĞIDADIR

α -Galaktozidaz A (AGAL) = FABRY

β -Galaktozidaz (BGAL) = MPS IVB Morquio B/GM1 Gangliozidoz

α -Glukozidaz (AGLU=GAA) = Pompe

β -Glukozidaz (BGLU) = Gaucher

α -Fukozidaz (AFU) = Fukosidoz

α -Mannozidaz (AMAN) = Alfa-Mannozidoz

β -Glukuronidaz (GUSB) = MPS VII Sly

α -İduronidaz (IDUA) = MPS I Hurler / Scheie

Total β -Heksozaminidazlar:Heksozaminidaz A+B (HEXT) =Sandhoff

Heksozaminidaz A (HEXA) = Tay-Sachs

Kitotriozidaz (CHIT) = Gaucher / Niemann-Pick

Arilsulfataz B (ARSB) = MPS VI Maroteaux–Lamy

Test fiyatları her bir enzim için 100 TL dir. Tüm panel istenirse 12 enzim 1100 TL olarak belirlenmiştir.

Tüm panel istenirse 7-10 gün içinde sonuç verilir.

1-4 adet enzim istenirse 1 haftadan daha önce sonuç verilir.

MPS (mukopolisakkaridozlar) için önce idrar GAG elektroforez (GAGE) tarama testi önerilir; sonuca göre yukarıdaki ilgili enzimler çalışılabilir.

İdrar GAGE ücreti = 380 TL

GAGE test istek sonuç süresi 1 haftadır

Aşağıda linkte GAGE testi ile ilgili basılmış makalemiz yer almaktadır.

<http://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/2326409815613805>

Konu hakkında detaylı bilgi de almak istiyorsanız bize telefonlarımızdan ulaşabilirsiniz.

Saygılarımızla

Tijen Tanyalçın MD, PhD
Tanyalçın Tıp Laboratuvarı
Seçmeli Tarama ve Metabolizma Birimi
1359 sokak No:4/1 Alsancak 35220 İzmir
Tel: [+90 232 464 02 11](tel:+902324640211) / [+90 232 464 19 12](tel:+902324641912)
Fax: [+90 232 463 09 10](tel:+902324630910)

[Mobil: 05559612554](tel:05559612554)

www.tanyalcin.com

tanyalcinlab@gmail.com