

Tytuł: Przydatność oznaczania S-adenozylometioniny i S-adenozylhomocysteiny do rozpoznawania wrodzonych zaburzeń metylacji / The usefulness of determination S-adenosylmethionine and S-adenosylhomocysteine to diagnosis of inherited methylation disorders

Słowa kluczowe: HIPERMETIONINEMIA LC-MS/MS S-ADENOZYLOHOMOCYSTEINA S-ADENOZYLOMETIONINA

Keywords: HYPERMETHIONINEMIA LCMS/MS S-ADENOSYLHOMOCYSTEINE S-ADENOSYLMETHIONINE

Autorzy:

Anna Bogdańska - Pracownia Badań Radioimmunologicznych i Biochemii, Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dariusz Kozłowski - Pracownia Badań Radioimmunologicznych i Biochemii, Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Magdalena Pajdowska - Pracownia Badań Radioimmunologicznych i Biochemii, Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Wrodzone zaburzenia metylacji to grupa rzadkich, prawdopodobnie w dużej mierze niedostatecznie rozpoznawanych zaburzeń dotyczących procesów transmetylacji na szlaku metabolicznym między metioniną a homocysteiną. Zaburzenia metylacji powodują objawy ze strony wątroby, ośrodkowego układu nerwowego i mięśni. Biochemicznym markerem tej grupy zaburzeń jest izolowana hipermetioninemia, choć nie zawsze obecna, zwłaszcza we wczesnym dzieciństwie. S-adenozylometionina (SAM, AdoMet) i S-adenozylhomocysteina (SAH, AdoHcy) są kluczowymi metabolitami do biochemicznego różnicowania izolowanej hipermetioninemii oraz najlepszymi markerami w diagnostyce laboratoryjnej wrodzonych zaburzeń metylacji, dostępnymi w niewielu wyspecjalizowanych laboratoriach metabolicznych na świecie. SAM i SAH występują we krwi w stężeniach rzędu nmol/l, dlatego ich pomiar wymaga użycia selektywnej techniki LC-MS/MS.

Abstract:

Inherited methylation disorders are a group of rarely reported, probably largely underdiagnosed disorders affecting transmethylation processes in the

metabolic pathway between methionine and homocysteine. Methylation disorders predominantly affect the liver, central nervous system and muscles. Biochemical hallmark of this group of disorders is isolated hypermethioninemia but is not always present especially in early infancy. Plasma SAM and SAH are key metabolites for the biochemical clarification of isolated hypermethioninemia. They are best markers for laboratory diagnosis of inherited methylation disorders, investigation of which is unfortunately only performed in very few specialized metabolic laboratories in the world. Because concentrations of SAM and SAH are in the nmol/L range, selective LC-MS/MS methods must be employed.