

Tytuł: Niedobór syntetazy glutationowej / Glutathione synthetase deficiency

Słowa kluczowe: NIEDOBÓR SYNTETAZY GLUTATIONOWEJ NIEDOKRWISTOŚĆ HEMOLITYCZNA 5-OKSOPROLINURIA KWASICA METABOLICZNA KWASICA PIROGLUTAMINOWA

Keywords: 5-OXOPROLINURIA GDS GLUTATHIONE SYNTHETASE DEFICIENCY HAEMOLYTIC ANAEMIA METABOLIC ACIDOSIS PYROGLUTAMICACIDURIA

Autorzy:

Dorota Bulsiewicz - Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Niedobór syntetazy glutationowej (ang. glutathione synthetase deficiency, GDS) to rzadka, wrodzona choroba metaboliczna cyklu gamma-glutamyłowego. Powoduje obniżenie stężenia glutationu we krwi i gromadzenie 5-oksoproliny. Do objawów należą przewlekła niedokrwistość hemolityczna, kwasica metaboliczna oraz 5-oksoprolinuria. W ciężkich postaciach choroby występują symptomy neurologiczne oraz niedobory odporności. Podstawową metodą diagnostyczną GDS jest oznaczanie w moczu stężenia kwasów organicznych [metodą chromatografii gazowej/spektrometrii mas (GC/MS)]. Rozpoznanie potwierdza się za pomocą diagnostyki genetycznej i enzymatycznej. Leczenie ma charakter objawowy.

Abstract:

Glutathione synthetase deficiency (GSD) is a rare inborn metabolic error of the gamma-glutamyl cycle. It results in low levels of glutathione and elevated levels of 5-oxoprolin. Symptoms are: chronic hemolytic anemia, metabolic acidosis and 5-oxoprolinuria. Severe GSD occurs with neurological impairment and immunodeficiency. Urine organic acid analysis (gas chromatography-mass spectrometry, GCMS) is basic diagnostic method. The diagnosis is confirmed enzymatically and molecularly. The treatment is conservative.