

**Tytuł:** Przydatność izoform transferyny do rozpoznawania wrodzonej nietolerancji fruktozy / The usefulness of transferrin isoforms to diagnosis of hereditary fructose intolerance

**Słowa kluczowe:** fruktozemia glikozylacja izoformy transferyny transferyna

**Keywords:** fructosemia glycosylation transferrin isoforms transferrin

**Autorzy:**

Maciej Adamowicz - Pracownia Zaburzeń Metabolizmu, Zakład Biochemii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”

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

**Streszczenie:**

Transferyna surowicy występuje w postaci mieszaniny izoform z różną ilością reszt kwasu sialowego związanych z N-glikanami. Izoforny transferyny oceniana jest ilościowo metodą elektroogniskowania, stosując wartość %CDT (Carbohydrate Deficient Transferrin). Nieprawidłowy profil izoform z przesunięciem katodowym oznacza obniżenie glikozylacji i jest biochemicznym markerem wrodzonych zaburzeń glikozylacji (CDG). Hipoglikozylacja transferyny, spowodowana brakiem niektórych glikanów, występuje również w fruktozemii. Niedobór glikozylacji w fruktozemii jest przejściowy i ustępuje w trakcie leczenia diety bez fruktozy. Fruktozemia jest spowodowana deficytem aldolazy B enzymu wątroby, nerek i jelit. Typowe objawy: trudności z karmieniem, wymioty, zahamowanie rozwoju, hepatomegalia, obrzęki, zaburzenia krzepnięcia, hipoglikemia, pojawiają się po odstawieniu od piersi, u normalnej diecie zawierającej fruktozę i ustępują po wykluczeniu fruktozy. U części pacjentów nietypowy obraz kliniczny obejmuje objawy neurologiczne albo naśladuje inne choroby metaboliczne, zaburzenia b-oksydacji i CDG. Normalizacja glikozylacji transferyny w trakcie leczenia umożliwia zastosowanie profilu izoform transferyny do diagnostyki fruktozemii. Obniżenie %CDT po 2–4 tygodniach leczenia wskazuje na rozpoznanie choroby.

**Abstract:**

Serum transferrin consists of the mixture of isoforms with a different number of sialic acid residues linked to N-glycans. Isoforms are quantified by isofocusing using %CDT (Carbohydrate Deficient Transferrin) value. An abnormal profile of isoforms with the cathodal shift indicates hypoglycosylation and serves as CDG marker. Transferrin hypoglycosylation due to deficiency of the entire glycans occurs also in patients with fructosemia. Glycosylation deficit in fructosemia is transient and passes on treatment with fructose free diet. Fructosemia is caused by a deficiency of aldolase B the enzyme of liver, kidney and intestine. The typical symptoms are poor feeding, vomiting, failure to thrive, hepatomegaly, edema, coagulation disorder, hypoglycemia and appear after waning on normal diet containing fructose and disappear on fructose free diet. In the part of patients the atypical clinical picture include neurological symptoms or can mimic other inborn errors of metabolism such as disorders of b-oxidation and CDG. Normalization of the transferrin glycosylation during treatment enables apply transferrin isoforms to fructosemia diagnosis. %CDT decreases after 2–4 weeks of treatment points to fructosemia.