

Tytuł: Fruktozo-1,6-bisfosfataza (FBP-1,6) w diagnozowaniu wrodzonego deficytu, niewydolności wątroby oraz uszkodzenia cewek nerkowych bliższych u dzieci / Fructose-1,6-bisphosphatase (FBP-1,6) in the diagnosis of hereditary FBP-1,6 deficiency, liver failure and renal proximal tubules damage in children

Słowa kluczowe: zespół nerczycowy 6-bisfosfatazy deficyt fruktozo-1 niewydolność wątroby

Keywords: nephrotic syndrome 6-bisphosphatase deficiency fructose-1 liver failure

Autorzy:

Edyta Kryskiewicz - Zakład Biochemii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Elżbieta Karczmarewicz - Zakład Biochemii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Marek Wójcik - Pracownia Patofizjologii, Zakład Biochemii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Alina Kępka - Pracownia Patofizjologii, Zakład Biochemii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Paweł Pudowski - Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Streszczenie:

Fruktozo-1,6-bisfosfataza (FBP-1,6) jest jednym z enzymów glikoneogenezy. Enzym ten jest obecny w wielokilkach, np. w wątrobie, nerkach, mięśniach i jelitach. Deficyt FBP-1,6 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą, którą dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Noworodki i małe dzieci mają objawy kliniczne charakteryzujące się epizodami hipoglikemii i kwasicy metabolicznej. Potwierdzeniem deficytu fruktozo-1,6-bisfosfatazy jest oznaczenie braku aktywności FBP-1,6 w biopsji wątroby lub w leukocytach. Wczesne rozpoznanie wrodzonego deficytu fruktozo-1,6-bisfosfatazy jest ważne ze względu na możliwość szybkiego wdrożenia leczenia i prawidłowej opieki medycznej dzieci i ich rodzin dotkniętych tym defektem genetycznym. W wątrobie FBP-1,6 znajduje się w cytoplazmie hepatocytów w okolicy żyły wrotnej. Po uszkodzeniu komórek fruktozo-1,6-bisfosfataza dyfunduje na zewnątrz, więc może być oznaczana w surowicy. Wzrost aktywności FBP-1,6 w surowicy świadczy o uszkodzonej funkcji wątroby. Fruktozo-1,6-bisfosfataza znajduje się również w cytozolu komórek cewek nerkowych proksymalnych. Zwiększone wydalanie FBP-1,6 do moczu wskazuje na uszkodzenie kanalików nerkowych proksymalnych u dzieci z zespołem nerczycowym.

Abstract:

Fructose-1,6-bisphosphatase (FBP-1,6) is one of the key enzymes of gluconeogenesis. It is present in different tissues and organs including liver, kidney, muscles and small intestine. FBP-1,6 deficiency is a rare genetic disorder with an autosomal recessive inheritance. The newborn infants and small children suffering from FBP-1,6 deficiency have characteristic clinical features of recurrent hypoglycemia and metabolic acidosis. The early diagnosis of FBP-1,6 deficiency can be made by FBP-1,6 assay in liver biopsy or leukocytes. Detection of FBP-1,6 is important both for effective genetic consultation and for a proper postnatal care. FBP-1,6 is located in the cytosol of periportal hepatocytes. After their damage FBP-1,6 diffuses out and may be measured in the blood serum. High activity of serum fructose-1,6-bisphosphatase reflects liver function impairment. Fructose-1,6-bisphosphatase

(FBP^{1,6}) is also localized in the cytosol of epitheliocytes of renal proximal tubules. In children with nephrotic syndrome the cell membranes of epitheliocytes are damaged therefore FBP^{1,6} is released into the urine.