



Oznaczenie poziomu cystyny/hemicystyny w leukocytach krwi obwodowej – zalecenia dotyczące warunków pobierania oraz transportu próbek

Informacje ogólne:

Oznaczenie poziomu cystyny (hemicystyny- połowicznej cystyny) w leukocytach krwi obwodowej służy diagnozowaniu oraz monitorowaniu leczenia cystynozy.

Cystynozą jest uwarunkowaną genetycznie chorobą metaboliczną o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym, spowodowaną mutacjami genu *CTNS* kodującego lizosomalne białko transportowe dla cystyny-cystynozynę. Następstwem jest wewnątrzlizosomalne spichrzanie cystyny w większości tkanek i narządów, w tym nerek i oka, co prowadzi do ich nieodwracalnego uszkodzenia. Przyczynowe leczenie cystynozy polega na przyjmowaniu cysteaminy, która łącząc się z wewnątrzlizosomalną cystyną umożliwia jej uwalnianie z lizosomów poprzez kanał transportowy dla lizyny.

Zalecenia dotyczące pobierania krwi na oznaczenie poziomu cystyny/hemicystyny w leukocytach krwi obwodowej:

- krew żylną w ilości ok. 10 ml należy pobrać na czczo do próbek zawierających antykoagulant–**cytrynian sodowy** lub ewentualnie heparynian litu
- po pobraniu próbki należy niezwłocznie wymieszać poprzez minimum 8- krotne, delikatne ich obracanie dnem do góry i na dół
- **uwaga:** w celu monitorowania leczenia u pacjentów z rozpoznaną cystynozą krew powinna być pobrana bezpośrednio przed kolejną dawką cysteaminy, tzn. ok. 6 h po podaniu dawki poprzedniej

Zalecenia dotyczące transportu pobranego materiału:

- próbki należy transportować/przechowywać w temperaturze pokojowej
- próbki należy chronić przed wychłodzeniem (<10°C), jak i przegrzaniem (>25°C), stąd zaleca się je transportować w opakowaniu styropianowym
- maksymalny czas transportu próbek od momentu pobrania do miejsca wykonywanej analizy wynosi 24h

Interpretacja wyników poziomu cystyny/hemicystyny w leukocytach krwi obwodowej:

- wartości prawidłowe (u osób zdrowych):

< 0,25 nmol cystyny/ mg białka (< 0,5 nmol hemicystyny/ mg białka)

- nie leczeni przyczynowo (cysteamina) pacjenci z cystynozą nefropatyczną:

> 1 nmol cystyny/ mg białka (> 2 nmol hemicystyny/ mg białka)

- nosiciele heterozygotycznej mutacji genu *CTNS* (rodzice, rodzeństwo chorych):

< 0,5 nmol cystyny/ mg białka (< 1 nmol hemicystyny/ mg białka)

- docelowe (rekomendowane) poziomy u pacjentów z cystynozą w trakcie leczenia cysteamina

< 0,5 nmol cystyny/ mg białka (< 1 nmol hemicystyny/ mg białka)

Kontakt w sprawie oznaczeń:

umówienie badań i inne informacje

mgr Barbara Kutryb-Zajac, diagnosta laboratoryjny

b.kutryb-zajac@gumed.edu.pl

tel. 58 349 14 64

Nadzorujący przebieg analiz:

dr hab. Ryszard T. Smoleński

rt.smolenski@gumed.edu.pl

tel. 58 349 14 64