

Význam vyšetření hladiny metabolitů biogenních aminů v mozkomíšním moku vysokoúčinnou kapalinovou chromatografií v diagnostice dětských neurotransmitterových onemocnění

Szentiványi K.¹, Hansíková H.¹, Krijt J.², Zeman J.^{1,2}, Honzík T.^{1,2}

¹*Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. lékařská fakulta Univerzita Karlova v Praze a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze*

²*Ústav dědičných metabolických poruch, 1. lékařská fakulta Univerzita Karlova v Praze a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze*

SOUHRN

Cíl studie: Zavedení metody stanovení hladin neurotransmitterových metabolitů v mozkomíšním moku do rutinní klinické praxe je podmínkou včasné diagnostiky a léčby neurotransmitterových onemocnění v dětském věku.

Materiál a metoda: Metodou vysoce účinné kapalinové chromatografie ve spojení s elektrochemickou detekcí bylo analyzováno 82 vzorků mozkomíšního moku dětských pacientů s podezřením na neurometabolické onemocnění.

Výsledky: Byla stanovena věkově vázaná referenční rozmezí. Ve třech vzorcích byla prokázána patologicky snížená koncentrace kyseliny homovanilové. U dvou pacientů s významnou mikrocefalií a závažným organickým poškozením mozku se pravděpodobně jedná o sekundární deficit. Neurologický nálezu u třetího pacienta svědčil pro primární poruchu metabolismu neurotransmitterů na úrovni tyrosinhydroxylázy (TH). Deficit TH byl následně potvrzen na molekulárně-genetické úrovni.

Závěr: Diagnostika poruch metabolismu biogenních aminů je obtížná a vyžaduje provedení lumbální punkce se speciálním odběrem mozkomíšního moku. Na našem pracovišti jsme vyšetření hladin neurotransmitterových metabolitů zařadili do rutinní diagnostiky všech dětí s podezřením na neurometabolické onemocnění. Diagnostikovali jsme prvního pacienta v České republice s primární poruchou metabolismu neurotransmitterů a zahájili léčbu.

Klíčová slova: mozkomíšní mok, kapalinová chromatografie, neurotransmitterová onemocnění, biogenní aminy.

SUMMARY

Szentiványi K., Hansíková H., Krijt J., Zeman J., Honzík T.: The importance of biogenic amines metabolites determination in cerebrospinal fluid by high performance liquid chromatography in the diagnostics of pediatric neurotransmitter disorders

Objective: The implementation of cerebrospinal fluid neurotransmitter metabolites analysis in clinical routine is necessary for early diagnosis and treatment of pediatric neurotransmitter disorders.

Material and methods: We analysed 82 cerebrospinal fluid samples from children suspected of neurometabolic disorder using high performance liquid chromatography coupled with electrochemical detection.

Results: We established age-related reference values. In three samples the level of homovanillic acid was found to be markedly decreased. In two patients with severe microcephaly and extensive organic brain damage secondary deficit is concerned. Neurological findings in third patient led us to the suspicion of primary neurotransmitter metabolism disorder at the level of tyrosine hydroxylase (TH). Subsequently, TH deficiency was confirmed by molecular genetic analysis.

Conclusion: Diagnosis of biogenic amines metabolism disorders is difficult and needs lumbar puncture to be performed. In our hospital we implemented cerebrospinal fluid neurotransmitter metabolites analysis into routine diagnostic workup for every patient suspected with neurometabolic disorder. We diagnosed first Czech patient with primary neurotransmitter metabolism disorder and commenced the treatment.

Key words: cerebrospinal fluid, liquid chromatography, neurotransmitter disorder, biogenic amines.