

Neues aus dem Zentrum für Labormedizin, Stoffwechseldiagnostik

Galactose-1-Phosphat Uridyltransferase (GALT) Aktivität

Die GALT-Aktivität ist vermindert bei Galaktosämie Typ I. Klinisch relevant sind die klassische Galaktosämie (Restaktivität <1%) und die klinische Variante (<10%).

Die GALT Aktivität wird mittels Flüssigchromatographie und Massenspektrometrie (LC-MS) nach Zugabe von markierte [13C6]-galactose-1-phosphate in Erythrozyten bestimmt (Li, Ptolemy et al. 2011). Die Galaktosämie-Klassifizierung erfolgt nach GALT-Aktivität. Gemäss Guidelines (Welling, Bernstein et al. 2017) besteht Diätpflicht bei Aktivität <10-15%.

Präanalytik: Versand von EDTA-Vollblut (2.6 ml) bei Raum Temperatur. Ankunft im Labor innerhalb 72 h nach Blutentnahme. *Alternative:* Erythrozyten gewaschen und gefroren einschicken. Protokolls und Auftragsformular sind auf unsere Homepage. [Auftragsformulare - Zentrum für Labormedizin \(insel.ch\)](http://auftragsformulare-zentrum-fur-labormedizin.insel.ch)

Genetik: Die Genetik kann mit dem gleichen EDTA-Röhrchen durchgeführt werden. (siehe Ausschnitt des Auftragsformulars in Abb. 1)

Galactose-1-Phosphat (G1P): G1P kann ebenfalls aus dem gleichen EDTA-Röhrchen bestimmt werden, wird aber bei Raumtemperatur und Restaktivität der GALT unterwegs entsprechend verstoffwechselt. Für einen genauen G1P-Wert müssen gewaschene und gefrorene Erythrozyten geschickt werden.

1,5-Anhydroglucitol (Monitoring GSD1b)

Monitoring von Glykogenspeicherkrankheit Typ 1b (GSD1b) unter SGLT-2-Inhibitor-Behandlung. Kompetitive renale Reabsorption von 1,5-Anhydroglucitol mit Glucose. Der Verlauf des Wertes ist wichtig. Es werden keine Referenzwerte angegeben, da diese von vielen Faktoren abhängig sind (vor allem Diät).

Mit freundlichen Grüssen



PD Dr. sc. Déborah Mathis
deborah.mathis@insel.ch



Dr. med. Dr. phil. nat. Matthias Gautschi
matthias.gautschi@insel.ch

Kohlenhydrat Stoffwechsel	
Heparin Plasma / Serum ①	
	1,5-Anhydroglucitol (Monitoring GSD1b)
EDTA-Vollblut	
	Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Aktivität ⑩
	Galactose-1-Phosphat (inkl. Galactose in Plasma) ⑩
	Gal-1-P Uridyltransferase (GALT) Aktivität ⑩ oder ⑥
	Genetik Galaktosämie (+ Consent Genomics Lab) ⑥
Urin ohne Zusatz	
	Reduktive Substanzen (Clinitest nach Benedict) ⑦

Abb 1: Ausschnitt von dem Auftragsformular ZLM-Stoffwechseldiagnostik mit 1,5-Anhydroglucitol, GALT Aktivität und Genetik von Galaktosämie. [Auftragsformulare - Zentrum für Labormedizin \(insel.ch\)](http://auftragsformulare-zentrum-fur-labormedizin.insel.ch)

Literature

Li, Y., A. S. Ptolemy, L. Harmonay, M. Kellogg and G. T. Berry (2011). "Ultra fast and sensitive liquid chromatography tandem mass spectrometry based assay for galactose-1-phosphate uridylyltransferase and galactokinase deficiencies." Mol Genet Metab **102**(1): 33-40.

Welling, L., L. E. Bernstein, G. T. Berry, A. B. Burlina, F. Eyskens, M. Gautschi, S. Grunewald, C. S. Gubbels, I. Knerr, P. Labrune, J. H. van der Lee, A. MacDonald, E. Murphy, P. A. Portnoi, K. Ounap, N. L. Potter, M. E. Rubio-Gozalbo, J. B. Spencer, I. Timmers, E. P. Treacy, S. C. Van Calcar, S. E. Waisbren, A. M. Bosch and Galactosemia Network (GalNet) (2017). "International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up." J Inherit Metab Dis **40**(2): 171-176.