

Opracowanie nowej metody diagnostycznej dla chorób Fabry'ego i Gauchera z wykorzystaniem światłowodowej spektroskopii w podczerwieni

**B. Mahlovanyi¹, N. Król¹, M. W. Trojanowski¹, A. Cromwell², A. Dobrovolska³, A. Kovalskyi², A. Luchechko,³
C. Boussard-Pledel⁴, B. Bureau⁴, A. Gala-Błądzińska¹, J. Cebulski¹, Y. Shpotyuk^{1,3,†}**

¹Instytut Nauk Fizycznych, Uniwersytet Rzeszowski, Pigoń 1, 35-310 Rzeszów

²Austin Peay State University, Clarksville, TN, USA,

³Ivan Franko National University of Lviv, Lviv, Ukraine

⁴University of Rennes, CNRS, ISCR [(Institut des Sciences Chimiques de Rennes)] – UMR 6226, 35000 Rennes, France

†email: yshpotyuk@ur.edu.pl

Choroby Fabry'ego i Gauchera należą do dziedzicznych lizosomalnych chorób spichrzeniowych, wynikających odpowiednio z niedoboru alfa-galaktozydazy oraz glukocerebrozydazy. Wczesna diagnoza ma kluczowe znaczenie dla skutecznego leczenia, jednak obecnie stosowane metody są często inwazyjne lub wymagają specjalistycznego zaplecza. Celem niniejszego badania było opracowanie nieinwazyjnej metody diagnostycznej opartej na spektroskopii fali ewaporyzującej w podczerwieni (FEWS) z wykorzystaniem nowatorskich światłowodów ze szkła chalkogenidowego.

Przebadano dwa typy światłowodów: TAS ($\text{Te}_{20}\text{As}_{30}\text{Se}_{50}$) oraz GT4-AgI15 ($(\text{Ge}_{21}\text{Te}_{79})_{85}-(\text{AgI}_{15})$). Widma absorpcyjne moczu zarejestrowano metodą FEWS i przeanalizowano z użyciem analizy głównych składowych (PCA). Uzyskano wyraźne rozdzielanie spektralne w zakresie $1000\text{--}1200\text{ cm}^{-1}$, odpowiadające charakterystycznym modom drgań biomarkerów lyso-GB3 (choroba Fabry'ego) i lyso-GB1 (choroba Gauchera). Zidentyfikowano również obecność kluczowych markerów moczowych: kreatyniny, mocznika i kwasu moczowego.

Wyniki potwierdzają, że spektroskopia oparta na światłowodach chalkogenidowych stanowi obiecującą, szybką i nieinwazyjną metodę wykrywania chorób lizosomalnych, oferując realną alternatywę dla konwencjonalnych technik diagnostycznych.

Podziękowania i źródła finansowania

Niniejsze badania zostały przeprowadzone w ramach projektu IMPRESS-U, wspieranego przez NSF (grant nr OISE-2106457), NAWA (grant nr BPN/NSF/2023/1/00002/U/00001) oraz NAS (grant STCU nr 7112).