

Aminohapped seerumis ja uriinis

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, ainevahetuslabor, tel. 731 9485

Valgud koosnevad 20 erineva aminohappe kombinatsioonidest. Toitumise seisukohalt jagatakse aminohapped asendamatuks (histidiin, isoleutsiin, leutsiin, lüsiin, metioniin, fenüülalaniin, treoniin, trüptofaan, valiin) ja asendatavateks (alaniin, aspartaat, tsüsteiin, glutamaat, glütsiin, proliin jt). Viimaseid suudab organism ka ise sünteesida. Inimese organismis on igal aminohappel oma bioloogilised funktsioonid ja ainevahetus. Aminohapetest sünteesitakse selliseid elutähtsaid ühendeid nagu koensüümid, neurotransmitterid, fosfolipiidid, porfüriinid, puriinid, pürimidiinid jt ained. Praktiliselt iga aminohappe ainevahetuses võib esineda pärilikke defekte (mingi konkreetse ensüümi puudulikkus aktiivsust).

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Uuritav materjal valitakse vastavalt kliinilise diagnoosi hüpoteesile.

Veri

Katsuti	Hüübimisaktivaatori ja geeliga katsuti (punane kork kollase rõngaga või kollane kork)
Analüüsitava kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C pikemat aega

Uriin

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitava kogus	5 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril 24 tundi, -20 °C pikemat aega

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, kogu analüüsitsüklil proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhudel aega kuni neli nädalat. *Cito* analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: vedelikukromatograafia-tandemmassispektromeetria (LC-MS/MS)

Referentsväärtus

Aminohapete kvantitatiivse analüüsi referentsväärtused sõltuvad uuritavast materjalist, patsiendi vanusest, kaasnevatest haigustest ja ravist. Referentsväärtused ja geneetiku hinnang lisatakse eraldi igale vastusele.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Pärilike aminoatsiduuriate ja urea tsükli häirete diagnostika (nt fenüülketonuuria, türosineemia, "vahtrasiirupi tõbi", lüsinuuriline valgu talumatus, ornitiini transkarbamülaasi puudulikkus jt). Pärilike ainevahetushaigustega patsientide dieedi kontroll.

Juhul kui tehakse esmast diagnostikat aminoatsiduuriate suhtes, on soovitatav alati analüüsida nii seerumi kui uriini aminohappeid. Mõnede aminohapete ainevahetusdefektide korral esinevad ainult väikesed muutused seerumi aminohapete analüüsis, samas mõnede aminohapete transpordidefektide korral esinevad muutused ainult uriini analüüsis.

Katrin Õunap/Mihkel Ilisson