

Aminohapped seerumis, uriinis, liikvoris

Kliinilise geneetika keskus, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Terviseameti Kesklabor, tel. 7 943 616

Valgud koosnevad 20 erineva aminohappe kombinatsioonidest. Toitumise seisukohalt jagatakse aminohapped asendamatuteks (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 kollase rõngaga või kollane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C pikemat aega

Uriin

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

Liikvor

Katsuti	Lisanditeta katsuti (valge või värvitu kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL liikvorit (2.–4. fraktsioon)
Säilivus	Koheselt jahutada ja transportida külmalt laborisse

Analüüsi tegemise aeg: proovide ettevalmistamine ja tulemuste hindamine toimub kliinilise geneetika keskus, kus uuringumaterjali võetakse vastu kõigil tööpäevadel. Analüüs tehakse Tallinnas Terviseameti Kesklaboris. Proovid saadetakse Tallinnasse üks kord nädalas neljapäeviti. *Cito* proove on võimalik ette teatades saata igal tööpäeval. Kogu analüüsitav kogus proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavaliselt aega kuni **neli** nädalat. *Cito* analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: vedelikkromatograafia

Referentsväärtus

Aminohapete kvantitatiivse analüüsi referentsväärtused sõltuvad uuritavast materjalist, 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.

Muudetud 15.12.2020

Katrin Õunap