

Ainevahetushäirete sõeluuringud uriinist

Geneetikakeskus, tsütogeneetika, tel. 7319 496
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Ainevahetushäirete sõeluuringud on oma olemuselt lihtsad kvalitatiivsed testid, kus hinnatakse peamiselt uriini värvusreaktsioone erinevate reaktiivide ja temperatuuri toimet. Nende testide abil on võimalik saada esmane diagnoosi kinnitus kahtlustatavale ainevahetushaigusele. Lõplik diagnoos kinnitatakse kvantitatiivsete uuringute abil.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	20 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril kuus tundi, edasine ettevalmistus toimub laboris

Analüüsiks sobib esmane hommikune keskjoauriin, oluline on eelnev hoolikas suguelundite pesemine.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti

Analüüsimeetod: kromatograafiline meetod

Referentsväärtus

Tervel inimesel on kõikide testide tulemus negatiivne.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Esmane uurimismeetod ainevahetushaiguste kahtlusel.

Tulemuste hindamisel peab arvestama, et negatiivne tulemus välistab ainult teatud ainevahetushaigused (need on loetletud tabelis). Valenegatiivse tulemuse võib saada juhul, kui uuritavas uriiniportsus on patoloogilise metaboliidi kontsentratsioon liiga madal (see sõltub antud hetke ainevahetusest). Valepositiivse tulemuse võib saada mitmesuguste ravimite kasutamisel. Sagedamini esineb valepositiivseid tulemusi Benedickti proovi korral, kuna paljudel ravimitel (sulfanüülamiidid, tetratsükliin, klooramfenikool, kloraalhüdraat, askorbiinhape jt) on samuti redutseerivad omadused.

Test	Vastuse vorm	Seonduv haigus
FeCl ₃ test e Föllingi proov	negatiivne, jäljed, 1+, 2+, 3+	Fenüülketonuuria, histidineemia
2,4-dinitrofenüülhüdrasiini proov	negatiivne, jäljed, 1+, 2+, 3+	Fenüülketonuuria
Proov ketohapetele 2,4-dinitrofenüülhüdrasiiniga	negatiivne, jäljed, 1+, 2+, 3+	"Vahtrasiirupi tõbi", orgaanilised atsiduuriad, fenüülketonuuria
Sulfiidide proov	negatiivne, positiivne	Homotsüstinuuria, tsüstinuuria, sulfitoksüdaasi puudulikkus
Benedickti proov redutseerivatele ainetele	negatiivne, jäljed, 1+, 2+, 3+, 4+	Glükoosuuria, galaktoseemia, fruktooseemia
Ksanturenuuria proov	negatiivne, positiivne	Trüptofaani ainevahetuse häired
Toluidiinsinise proov mukopolüsahhariididele	negatiivne, positiivne	Mukopolüsahharidoosid

10% NaOH proov alkaptonuuriale*	negatiivne, positiivne	Alkaptonuuria
------------------------------------	------------------------	---------------

* tehakse ainult vajadusel (ette tellides)

Katrin Õunap