

Atsüülkarnitiinid ja vaba karnitiin seerumis

Geneetikakeskus, tsütogeneetika, tel. 731 9496, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Analüüs teostatakse TÜ biokeemia instituudis

Rasvhapped lagundatakse mitokondriaalses maatriksis beetaoksüdatsiooni tulemusena ketokehadeks. Neis ainevahetuse etappides osalevad mitmed erinevad ensüümid, mis on spetsiifilised rasvhapete süsinikuahela pikkusele. Rasvhapete aktiivvorm on seotud atsüülkoensüüm A-ga (atsüül-CoA), mida transporditakse karnitiiniga seotult (atsüülkarnitiinid). Erineva pikkusega atsüülkarnitiine saab määrata tandem mass-spektromeetria (MS) analüüsi abil. Atsüülkarnitiinide ja vaba karnitiini analüüsi kasutatakse rasvhapete beetaoksüdatsioonidefektide ja karnitiini ainevahetushäirete diagnostikas.

Sagedasemad rasvhapete oksüdatsioonidefektid on väga pika ahelaga atsüül-CoA dehüdrogenaasi (VLCAD) puudulikkus, pika ahelaga hüdroksüatsüül-CoA dehüdrogenaasi (LCHAD) puudulikkus (esinemissagedus ligikaudu 1 : 12000 vastsündinu kohta) ja keskmise ahelaga atsüül-CoA dehüdrogenaasi (MCAD) puudulikkus (esinemissagedus 1 : 6000 kuni 1 : 10000 vastsündinu kohta).

Rasvhapete oksüdatsioonidefektidele tuleks mõelda, kui patsiendil esinevad järgmised kliinilised tunnused: hüpoketootiline hüpoglükeemia, maksa düsfunktsioon, rabdomüolüüs ja äge entsefalopaatia. Kroonilise kulu korral esinevad kasvu- ja kaalupeetus, kardiomüopaatia, lihashüpotoonia/müopaatia, perifeerne neuropaatia ja/või pigmentretiniit.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	LH-katsuti (roheline kork)
Analüüsitava kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C pikemat aega

Analüüsi on võimalik teha ka vereplekist (Guthrie testkaartid).

Analüüsi tegemise aeg: analüüs teostatakse TÜ biokeemia instituudis, kus toimub ka proovide ettevalmistamine ja tulemuste hindamine. Uuringumaterjali võetakse vastu geneetikakeskuses kõigil tööpäevadel. Proove saadetakse uuringulaborisse keskmiselt üks kord nädalas. Kogu analüüsitsüklil proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhtudel aega kaks kuni kolm nädalat.

Analüüsimeetod: tandem mass-spektromeetria

Referentsväärtused

Atsüülkarnitiinide ja vaba karnitiini referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Referentsväärtused ja geneetiku hinnang lisatakse eraldi igale vastusele.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Rasvhapete beetaoksüdatsioonidefektide ja karnitiini ainevahetushäirete esmane diagnostika. Lõplik diagnoosi kinnitamine toimub ensüümanalüüsi ja/või geenianalüüsi abil.

Vt ka: Pika ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni defekt (LCHADD) – HADHA geeni c.1528G>C mutatsioon
Keskmise ahelaga rasvhapete oksüdatsiooni defekt (MCADD) – MCAD geeni c.985A>G mutatsioon

Katrin Õunap