

## Karnitiinid seerumis

Kliinilise geneetika keskus, ainevahetus, tel. 731 9485, [www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)

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.

Rasvhapete oksüdatsioonidefektidele tuleks mõelda, kui patsiendil esinevad järgmised kliinilised tunnused: hüpoketootiline hüpoglükeemia, maksa düsfunktsioon, rbdomüolüüs 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	Hüübimisaktivaatori ja geeliga katsuti (punane kollase rõngaga kork)
Analüüsitava kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C pikemat aega

**Analüüsi tegemise aeg:** uuringumaterjali võetakse vastu kõigil tööpäevadel. Tulemuse saamine 2-3 nädala jooksul, CITO analüüside tulemused 1–2 tööpäeva jooksul

**Analüüsimeetod:** tandem mass-spektromeetria

### Referentsväärtused

Atsüülkarnitiinide ja vaba karnitiini referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Igale vastusele lisatakse juurde arsti hinnang.

	>8 a	< 8 a	Ühik
C0-karnitiin	9,8–60,36	10,3–59,79	µmol/L
C10:1-karnitiin	<0,21	<0,23	µmol/L
C10-karnitiin	<0,51	<0,64	µmol/L
C12-karnitiin	<0,19	<0,19	µmol/L
C14:1-karnitiin	<0,20	<0,19	µmol/L
C14:2-karnitiin	<0,06	<0,06	µmol/L
C14-karnitiin	<0,08	<0,09	µmol/L
C14OH-karnitiin	<0,04	<0,03	µmol/L
C16:1-karnitiin	<0,07	<0,07	µmol/L
C16:1OH-karnitiin	<0,03	<0,03	µmol/L
C16-karnitiin	0,03–0,26	0,03–0,22	µmol/L
C16OH-karnitiin	< 0,03	< 0,03	µmol/L
C18:1-karnitiin	0,02–0,35	0,03–0,3	µmol/L
C18:1OH-karnitiin	< 0,03	< 0,02	µmol/L
C18:2OH-karnitiin	< 0,13	< 0,06	µmol/L
C18-karnitiin	0,01–0,13	0,01–0,14	µmol/L
C18OH-karnitiin	< 0,01	< 0,01	µmol/L

C2-karnitiin	2,32–29,38	3,59–16,75	µmol/L
C3-karnitiin	< 1,96	< 1,02	µmol/L
C3DC-karnitiin	< 0,37	< 0,30	µmol/L
C4-karnitiin	< 0,79	< 0,81	µmol/L
C4DC-karnitiin	< 0,08	< 0,06	µmol/L
C4OH-karnitiin	< 0,63	< 0,14	µmol/L
C5:1-karnitiin	< 0,03	< 0,03	µmol/L
C5-karnitiin	< 0,44	< 0,25	µmol/L
C5DC-karnitiin	< 0,29	< 0,44	µmol/L
C5OH-karnitiin	< 0,1	< 0,05	µmol/L
C6-karnitiin	< 0,18	< 0,16	µmol/L
C8:1-karnitiin	< 0,65	< 0,67	µmol/L
C8-karnitiin	< 0,31	< 0,36	µmol/L

### Näidustus ja kliiniline tähendus

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

Kadi Künnapas/Karit Reinson

Muudetud 28.03.2022