

Orgaanilised happed seerumis, uriinis

Kliinilise geneetika keskus, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Organismis leiduvad ja erituvad orgaanilised happed võivad olla kas organismi ainevahetuse vaheproduktid või siis eksogeenset päritolu. Orgaanilised happed osalevad aminohapete, süsivesikute, rasvhapete, neurotransmitterite, kolesterooli, puriinide ja pürimidiinide, mitokondrite ning bakterite ainevahetuses. Mitmed ravimid ja spetsiaalsed dieedid mõjutavad orgaaniliste hapete sisaldust organismis. Inimese uriinist on võimalik gaaskromatograafia/mass-spektromeetria meetodi abil määrata üle 100 erineva orgaanilise happe. Orgaanilisi happeid määrataksegi tavaliselt uriinist, kuna enamus orgaanilisi happeid eritub uriiniga. Teatud juhtudel võib uuringut teha ka seerumist, eriti kui soovitakse määrata laktaadi, püruvaadi, ketokehade (atseetoatsetaat, 3-hüdroksübutüraat), puriini ainevahetuse metaboliitide (tümiin, uratsiil) või metüülmalonaadi kontsentratsiooni või siis mõningate ühendite, nt laktaadi ja püruvaadi, kontsentratsioonide suhet.

Kvantitatiivselt on meil praegu võimalik määrata üle 40 tähtsama orgaanilise happe.

Ülejäänud orgaaniliste hapete gaaskromatograafilisel uuringul võrreldakse nende sisaldust proovis teiste orgaaniliste hapete sisaldusega ja seeläbi otsustatakse, kas nende tase on normaalne või mitte.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Uuritav materjal valitakse vastavalt kliinilisele diagnoosi hüpoteesile.

Uriin:

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	20 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril üks ööpäev, -20 °C pikemat aega

Veri:

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

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

Analüüsimeetod: gaaskromatograafia-massispektromeetria (GC/MS)

Referentsväärtused

Orgaaniliste hapete referentsväärtused sõltuvad uuritavast materjalist, patsiendi vanusest, kaasnevatest haigustest ja ravist. Seetõttu lisatakse igale vastusele eraldi vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Orgaaniliste atsidiuriate, rasvhapete beetaoksüdatsiooni defektide, süsivesikute, laktaadi ja püruvaadi ainevahetushäirete ning mõnede uurea tsükli defektide, puriinide, pürimidiinide ja neurotransmitterite ainevahetushäirete diagnostika.

Juhul kui tehakse esmast ainevahetushaiguste diagnostikat, on soovitatav valida ainult uriini orgaaniliste hapete analüüs. Seerumi orgaaniliste hapete analüüsi näidustuseks on kahtlus mitokondriaalsetele haigustele, laktaatatsideemiatele või püruvaadi ainevahetuse häiretele.

Muudetud 30.12.2020

Katrin Õunap