

Väga pika ahelaga rasvhapped seerumis

Kliinilise geneetika keskus, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Terviseameti Kesklabor, tel. 794 3616

Ülipika ahelaga rasvhapete (C₂₄–C₂₆ ahela pikkusega rasvhapped) ja hargneva ahelaga rasvhapete (fütaanhape) kvantitatiivset analüüsi kasutatakse peroksüsomaalsete haiguste esmaseks diagnostikaks. Kõik määratavad ülipika ahelaga või hargneva ahelaga rasvhapped osalevad peroksüsomaalses beetaoksüdatsiooni protsessis. Nad on organismis kas lipiidide või valguga seotud, mistõttu neid saab määrata ainult seerumist ja mitte uriinist.

Peroksüsomaalne ainevahetus on stabiilne ja ei ole mõjutatav toitumisest, nälgimisest või füüsilisest koormusest. Erandiks on fütaanhappe ainevahetus, sest fütaanhapet saadakse peamiselt toidust ja seda sisaldavate toiduainete (loomaliha ja rasvad) söömine võib mõjutada analüüsi tulemust.

Peroksüsomaalsete haiguste esmane kahtlus tekib kliinilise pildi alusel. Patsiendil võivad esineda iseloomulikud tunnused, nagu düsmorfne nägu, laialt avatud suur lõge, väljendunud lihashüpotoonia, maksakahjustus ja neeru tsüstid. Need on iseloomulikeks tunnusteks just klassikalisele peroksüsomaalsele haigusele – Zellwegeri sündroomile. Risomeelse täpja kondrodüsplaasia (*rhizomelic chondrodysplasia punctata*) korral esineb ka düsproportsionaalne kasvu peetus, mis meenutab teisi kondrodüstroofiaid. Kergematel juhtudel võib aga esineda ainult pigmentretiniit ja/või kuulmise langus.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Soovitav on proov anda hommikul tühja kõhuga.

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

Analüüsi tegemise aeg: proovide ettevalmistamine ja tulemuste hindamine toimub geneetikakeskuses, kus uuringumaterjali võetakse vastu kõigil tööpäevadel. Analüüs teostatakse Tallinnas Terviseameti Kesklaboris. Proove saadetakse Tallinnasse üks kord nädalas neljapäeviti. Kogu analüüsitsükkel proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhtudel aega kuni **neli** nädalat.

Cito proove on võimalik ette tellides saata igal tööpäeval. *Cito* analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: gaaskromatograafia-massispektromeetria (GC-MS)

Referentsväärtused

Ülipika ahelaga rasvhapete referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Igale vastusele lisatakse eraldi vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

	< 4 k	4 k - < 8 k	8 k - < 1 a	1 a - < 2 a	≥ 2 a
Pristaanhape (µmol/L)	0,01-0,6	0,01-0,84	0,01-0,77	0,12-1,47	0,12-2,98
Fütaanhape (µmol/L)	0,04-5,28	0,21-5,7	0,38-4,4	1,34-8,62	0,49-9,88
C22 (µmol/L)	40-119	40-119	40-119	40-119	40-119
C24 (µmol/L)	33-84	33-84	33-84	33-84	33-84
C26 (µmol/L)	0,45-1,32	0,45-1,32	0,45-1,32	0,45-1,32	0,45-1,32
C24/C22	0,57-0,92	0,57-0,92	0,57-0,92	0,57-0,92	0,57-0,92
C26/C22	0,01-0,02	0,01-0,02	0,01-0,02	0,01-0,02	0,01-0,02

Näidustus ja kliiniline tähendus

Peroksüsomaalsete haiguste esmane diagnostika.

Suurenenud ülipika ahelaga rasvhapete sisaldus viitab pärilikele peroksüsomaalsetele haigustele, nagu Zellwegeri sündroom, neonataalne adrenoleukodüstroofia, risomeelne täpjas kondrodüsplaasia jt. Refsumi tõve ja risomeelse täpja kondrodüsplaasia korral esineb ainult fütaanhappe sisalduse suurenemine. Lõplik diagnoosi kinnitamine toimub ensüümanalüüsi abil.

Mitteperoksüsomaalse päritoluga ülipika ahelaga rasvhapete sisalduse suurenemist seerumis esineb väga harva.

Katrin Õunap

Muudetud 30.12.2020