

Aminohapped seerumis ja uriinis

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, ainevahetuslabor, tel. 731 9485, www.kliinikum.ee/geneetika/

Valgud koosnevad 20 erineva aminohappe kombinatsioonidest. Toitumise seisukohalt jagatakse aminohapped asendamatuteks (histidiin, isoleutsiin, leutsiin, lüsiin, metioniin, fenüülalaniin, treoniin, trüptofaan, valiin) ja asendatavateks (alaniin, aspartaat, tsüsteiin, glutamaat, glütsiin, proliin jt). Viimaseid suudab organism ka ise sünteesida. Inimese organismis on igal aminohappel oma bioloogilised funktsioonid ja ainevahetus. Aminohapetest sünteesitakse selliseid elutähtsaid ühendeid nagu koensüümid, neurotransmitterid, fosfolipiidid, porfüriinid, puriinid, pürimidiinid jt ained.

Praktiliselt iga aminohappe ainevahetuses võib esineda pärilikke defekte (mingi konkreetse ensüümi puudulikkus aktiivsust).

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Uuritav materjal valitakse vastavalt kliinilise diagnoosi hüpoteesile.

Veri

Katsuti	Hüübimisaktivaatori ja geeliga katsuti (punane kollase rõngaga kork või kollane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C 14 päeva

Uriin

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	5 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril 24 tundi, +4 °C 14 päeva ja -20 °C 70 päeva

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, uuringu valmimisaeg kuni neli nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast. *Cito* analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: vedelikukromatograafia-tandemmassispektromeetria (LC-MS/MS)

Referentsväärtus

Aminohapete kvantitatiivse analüüsi referentsväärtused sõltuvad uuritavast materjalist, vanusest, kaasnevatest haigustest ja ravist. Referentsväärtused ja hinnang lisatakse eraldi igale vastusele.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Pärilike aminoatsiduuriate ja uurea tsükli häirete diagnostika (nt fenüülketonuuria, türosineemia, "vahtrasiirupi tõbi", lüsinuuriline valgu talumatus, ornitiini transkarbamülaasi puudulikkus jt). Pärilike ainevahetushaigustega patsientide dieedi kontroll.

Juhul kui tehakse esmast diagnostikat aminoatsiduuriate suhtes, on soovitatav alati analüüsida nii seerumi kui uriini aminohappeid. Mõnede aminohapete ainevahetusdefektide korral esinevad ainult väikesed muutused seerumi aminohapete analüüsis, samas mõnede aminohapete transpordidefektide korral esinevad muutused ainult uriini analüüsis.

Katrin Õunap/Mihkel Ilisson