

Kreatiin ja guanidinoatsetaat seerumis ja uriinis

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

Aju kreatiini defitsiitsuse sündroomid on grupp pärilikke haigusi, mille korral esineb ajus kreatiini madal sisaldus ja selle tagajärjel tekib ajus sekundaarne energiapuudus, kuna 5% ajus vajaminevast ATP-st toodetakse kreatiinist. Aju kreatiini defitsiitsuse sündroomide alla kuuluvad: arginiini-glütsiini amidinotransferaasi (AGAT) puudulikkus, guanidinoatsetaadi metüültransferaasi (GAMT) puudulikkus ja kreatiini transportvalgu geeni (SLC6A8) defekt. AGAT ja GAMT puudulikkus on autosoom-retsessiivse pärilikkusega. SLC6A8 geeni defekt on X-liitelise pärilikkusega, mistõttu haiged on vaid meessoost indiviidid perekonnas.

Aju kreatiini defitsiitsuse sündroomide korral esineb patsientidel erineva raskusastmega vaimse arengu mahajäämus, eksspressiivse kõne arengu häired, autistlikud käitumisjooned ja lihashüpotoonia või müopaatia. GAMT puudulikkuse ja SLC6A8 geeni defekti korral võib esineda krambisündroom, mis on sageli ravile raskesti alluv.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Veri

Katsuti	Geeli ja hüübimisaktivaatoriga katsuti (punane kollase rõngaga kork või kollane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 72 tundi, +4 °C seitse päeva, -20 °C 14 päeva

Uriin

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	5 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril 24 tundi, -20 °C üks kuu

Samaaegselt kreatiini ja guanidinoatsetaadiga määratakse ka uriini kreatiniinisaldus, tulemuste põhjal arvutatakse kreatiini ja kreatiniini ning guanidinoatsetaadi ja kreatiniini suhe uriinis. Kuna kreatiini saadakse toidust (peamiselt lihatoitudest ja punane kala), siis on soovitatav proov võtta hommikul enne söömist.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, uuringu valmimisaeg on kuni neli nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast. Analüüs tehakse Terviseameti Rahvatervise laboris.

Analüüsimeetod: gaasikromatograafia-massispektromeetria (GC/MS)

Referentsväärtused

Kreatiini ja guanidinoatsetaadi referentsväärtused nii seerumis kui uriinis sõltuvad patsiendi vanusest. Igale vastusele lisatakse eraldi referentsväärtused ja interpretatsioon.

Seerum

	< 10 a	≥ 10 a
Kreatiin (μmol/L)	17–109	6–50
Guanidinoatsetaat (μmol/L)	1,3–3,3	1,3–3,3

Uriin

	< 4 a	4 a – < 13 a	≥ 13 a
Kreatiin (μmol/L)	5–6725	36–4964	31–2588
Kreatiin/kreatiniin (mmol/mol)	6–1200	17–720	11–240
Guanidinoatsetaat/kreatiniin (mmol/mol)	2,8–118	2,8–118	2,8–118

Näidustus ja kliiniline tähendus

Aju kreatiini defitsiitsuse sündroomide esmaseks diagnostikaks on soovitatav teha ainult uriini kreatiini ja guanidinoatsetaadi analüüs. Antud metaboliite määratakse seerumis ja liikvoris juba konkreetsete diagnoositud haiguste korral esinevate seisundite täpsustamiseks ja ravi korrigeerimiseks.

Kõrge guanidinoatsetaadi tase erinevates kehavedelikes viitab GAMT puudulikkusele ja madal guanidinoatsetaadi tase AGAT puudulikkusele. Kõrge kreatiini tase ja kreatiini/kreatiniini suhe uriinis viitab SLC6A8 geeni defektile.

Liha ja valgurikka toidu söömine võib anda valepositiivse kreatiini sisalduse tõusu. Seetõttu on ühekordselt leitud kreatiini erituse tõusu korral vajalik teha kordusanalüüs. Kreatiini defitsiitsuse sündroomide diagnoos kinnitatakse ensüümi ja/või molekulaarse analüüsi abil.

Kreatiini ja guanidinoatsetaadi taset määratakse ka päriliku hüperornitineemiaga patsientidel (HOGA haigus), mille korral esineb sekundaarne aju kreatiini defitsiitsus pärsitud AGAT aktiivsuse tõttu.

Katrin Õunap/Kadi Künnapas

Muudetud 26.05.2023