

Orgaanilised happed seerumis ja uriinis

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

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 gaasikromatograafia/mass-spektromeetria meetodi abil määrata üle 100 erineva orgaanilise happe. Orgaanilisi happeid määrataksegi tavaliselt uriinist, kuna enamuse 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, uratsil) 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 gaasikromatograafilisel hindamisel kasutatakse meetodit, kus nende sisaldust proovis võrreldakse 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, +4 °C 14 päeva, -20 °C üle ühe aasta

Veri:

Katsuti	Geeli ja hüübimisaktivaatoriga katsuti (punane kollase rõngaga kork või kollane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C 30 päeva

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

Analüüsimeetod: gaasikromatograafia/mass-spektromeetria (GC/MS)

Referentsväärtused

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

Näidustus ja kliiniline tähendus

Orgaaniliste atsiduuriate, 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.

Katrin Õunap/Kadi Künnapas

Muudetud 25.05.2023