

Väga pika ahelaga rasvhapped seerumis

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

Väga pika ahelaga rasvhappede (C₂₄–C₂₆ ahela pikkusega rasvhapped) ja hargneva ahelaga rasvhappede (fütaanhappe) kvantitatiivset analüüsi kasutatakse peroksüsomaalsete haiguste esmaseks diagnostikaks. Kõik määratavad väga pika 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. Rosomeelse täpja kondrodüsplaasia (*rhizomelic chondrodysplasia punctata*) korral esineb ka düsproportsionaalne kasvupeetus, 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 kork või kollane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, +4 °C 15 päeva, -20 °C 92 päeva

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, proovide ettevalmistamine ja tulemuste hindamine toimub geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus, analüüs teostatakse Terviseameti Rahvatervise laboris. Uuringu valmimisaeg kuni neli nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast. *Cito* analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: gaaskromatograafia-massispektromeetria (GC/MS)

Referentsväärtused

Igale vastusele lisatakse eraldi vastavad referentsväärtused ja interpretatsioon.

	< 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 ($\mu\text{mol/L}$)	33–84	33–84	33–84	33–84	33–84
C26 ($\mu\text{mol/L}$)	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 väga pika 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 väga pika ahelaga rasvhapete sisalduse suurenemist seerumis esineb väga harva.

Katrin Õunap/Kadi Künnapas

Muudetud 25.05.2023