

Karnitiinid seerumis

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

Rasvhapped lagundatakse mitokondriaalses matriksis beetaoksüdatsiooni tulemusena ketokehadeks. Neis ainevahetuse etappides osalevad mitmed erinevad ensüümid, mis on spetsiifilised rasvhapete süsinikuahela pikkusele. Rasvhapete aktiivvorm on seotud atsüülkoensüüm A-ga (atsüül-CoA), mida transporditakse karnitiiniga seotult (atsüülkarnitiinid). Erineva pikkusega atsüülkarnitiine saab määrata tandem mass-spektromeetria (MS) analüüsi abil. Atsüülkarnitiinide ja vaba karnitiini analüüsi kasutatakse rasvhapete beetaoksüdatsioonidefektide ja karnitiini ainevahetushäirete diagnostikas.

Rasvhapete oksüdatsioonidefektidele tuleks mõelda, kui patsiendil esinevad järgmised kliinilised tunnused: hüpoketootiline hüpoglükeemia, maksa düsfunktsioon, rabdomüolüüs ja äge entsefalopaatia. Kroonilise kulu korral esinevad kasvu- ja kaalupeetus, kardiomüopaatia, lihashüpotoonia/müopaatia, perifeerne neuropaatia ja/või pigmentretiniit.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	Hüübimisaktivaatori ja geeliga katsuti (punane kork kollase rõngaga või kollane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 72 tundi, 2–8 °C 21 päeva ja -20 °C 60 päeva

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, uuringu valmimisaeg on kuni neli nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast. CITO analüüsi tulemused saab 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: tandem mass-spektromeetria (MS/MS)

Referentsväärtused

Atsüülkarnitiinide ja vaba karnitiini referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Igale vastusele lisatakse juurde interpretatsioon.

Karnitiin	< 8 a	> 8 a	Ühik
C0-karnitiin	10–60	10–60	µmol/L
C10:1-karnitiin	0,01–0,21	0,01–0,23	µmol/L
C10-karnitiin	0,01–0,51	0,01–0,64	µmol/L
C12-karnitiin	0,01–0,19	0,01–0,19	µmol/L
C14:1-karnitiin	0,01–0,2	0,01–0,19	µmol/L
C14:2-karnitiin	< 0,06	< 0,06	µmol/L
C14-karnitiin	0,01–0,08	0,01–0,09	µmol/L
C14OH-karnitiin	< 0,04	< 0,03	µmol/L
C16:1-karnitiin	0,01–0,07	< 0,07	µmol/L
C16:1OH-karnitiin	< 0,03	< 0,03	µmol/L
C16-karnitiin	0,03–0,26	0,03–0,22	µmol/L
C16OH-karnitiin	< 0,03	< 0,03	µmol/L
C18:1-karnitiin	0,02–0,35	0,03–0,3	µmol/L
C18:1OH-karnitiin	< 0,03	< 0,02	µmol/L
C18:2OH-karnitiin	0,01–0,13	0,01–0,06	µmol/L
C18-karnitiin	0,01–0,13	0,01–0,14	µmol/L
C18OH-karnitiin	< 0,01	< 0,01	µmol/L

C2-karnitiin	3,4–29,38	3,59–16,75	µmol/L
C3-karnitiin	0,01–1,96	0,11–1,02	µmol/L
C3DC-karnitiin	0,01–0,37	< 0,30	µmol/L
C4-karnitiin	0,03–0,79	0,06–0,81	µmol/L
C4DC-karnitiin	< 0,08	< 0,06	µmol/L
C4OH-karnitiin	< 0,63	< 0,14	µmol/L
C5:1-karnitiin	< 0,03	< 0,03	µmol/L
C5-karnitiin	< 0,44	0,03–0,25	µmol/L
C5DC-karnitiin	0,03–0,29	0,02–0,44	µmol/L
C5OH-karnitiin	< 0,1	0,01–0,05	µmol/L
C6-karnitiin	< 0,18	0,01–0,16	µmol/L
C8:1-karnitiin	0,02–0,65	0,03–0,67	µmol/L
C8-karnitiin	< 0,31	0,01–0,36	µmol/L

Näidustus ja kliiniline tähendus

Rasvhapete beetaoksüdatsioonidefektide ja karnitiini ainevahetushäirete esmane diagnostika. Lõplik diagnoosi kinnitamine toimub ensüümanalüüsi ja/või geenianalüüsi abil.

Kadi Künnapas/Karit Reinson

Muudetud 12.02.2024