

Organiske acidurier

Ved organiske acidurier sees et patologisk mønster av organiske syrer i urin. Disse syrene er intermediater i nedbrytningen av aminosyrer, fett, karbohydrater og biogene aminer. Ved enzymdefekter i disse nedbrytningsveiene hoper det seg opp metabolitter som kan skilles ut i urinen, ofte i et mønster som er karakteristisk for en spesifikk defekt. Ved mange, men ikke alle defektene, har pasienten metabolsk acidose. Diagnosen kan stilles med analyse av organiske syrer i urin, men ofte er det nyttig å supplere med analyse av aminosyrer eller acylkarnitiner i plasma før bekreftelse med enzymanalyse og/eller genetisk analyse.

Noen organiske acidurier er med i utvidet nyfødtscreening, se <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening#sykdomsbeskrivelser> og <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening#behandlingsprotokoller> for omtale av Propionsyreemi (PA), Metylmalonsyreemi (MMA), Isovaleriansyreemi (IVA) og Glutarsyreuri type 1 (GA1).