

Metabolsk quiz: svar

Gutt, f.12. Kramper og forsinket utvikling. Ingen informasjon om prøvetakingstidspunkt eller om prøven er tatt fastende på tilsendt rekvisisjon. Medikamenter: Valproat.

1. Hvilke prøvematerialer ville dere sendt til oss?
Fryst urin til generell metabolsk screening, fryst heparinplasma til aminosyrekvantitering tatt etter en vanlig natts faste samt serum. Ved spinalpunksjon: CSF tatt samtidig med heparinplasma. Må også sendes fryst.
2. Hvorfor skal plasma til aminosyrer helst tas fastende?
For å unngå at visse sykdommer overses. Ved defekter med lave verdier av aminosyrer f.eks. serinsyntese defekt som kan behandles, vil dette ikke sikkert oppdages dersom prøven ikke er tatt fastende, dvs. etter en vanlig natts faste. Hos nyfødte bør prøven tas rett før neste måltid.
3. Er det noen ganger man ikke skal ta fastende prøve?
Ved mistanke om sykdommer med redusert fastetoleranse, f.eks. ved fettsyreoksidasjonsdefekter. Da må forlenget faste unngås. Faste kan i verste fall utløse metabolsk krise. Det må aldri fastes lenger enn man vet pasienten tåler. I tillegg er det av og til ønskelig å måle aminosyrer 1 time etter måltid for å se etter maksimal verdien av en aminosyre, f.eks. ved MSUD eller ureasyklusdefekter.
4. Er det indikasjon for å måle aminosyrer i CSF?
Ja, for å se etter bl.a. forhøyet glycin i CSF og da også beregne ratio glycin CSF/plasma mht. non-ketotisk hyperglycinemi. Ved inntak av Valproat eller ved organiske acidurier kan det for øvrig sees økt glycin i plasma. I tillegg er det viktig å se etter lave verdier av visse aminosyrer, bl.a. lav serin ved serinsyntese defekt. Tolkningen av aminosyrene i CSF er ikke så påvirket av fastetilstand som i plasma.
5. Hvis alanin er økt i blod; hvilken enkel blodprøve bør man da bestille?
Laktat. Evt. også pyruvat ved laktat > 5.
6. Hvordan kan man diagnostisere sykdommen homocystinuri?
Ved å måle total homocystein i EDTA plasma, og dette kan måles ved lokalt laboratorium. Urin er ikke optimalt prøvemateriale, selv om navnet skulle tilsa det, da mye av homocystein i urin er proteinbundet.
7. Når dere rekvirerer «full metabolsk screening»; sjekker man da hele metabolomet?
Nei, hele metabolomet er alle metabolitter i en biologisk prøve, mens ved metabolsk screening benyttes metoder hvor man selektivt ser på et utvalg av metabolitter av diagnostisk interesse.

Ved å gjøre metabolomikk kan man se biokjemiske avvik man ikke ser med selektive metoder, man kan finne bedre sykdomsmarkører, og man benytter også metabolomikk for bedre å forstå patogenese. I dag er metabolomikk ikke en del av det diagnostiske analyserepertoaret, men som en del av vår FoU-virksomhet utvikler vi nye metoder for å studere metabolomet i urin og fullblod (dried blood spot) ved bruk av massespektrometri. Det er et mål å få disse metodene gode og robuste nok til å kunne tas i bruk i rutinediagnostikken i framtiden.