

## AINEENVAIHDUNTASAIRAUKSIEN LABORATORIOTUTKIMUKSET

Synnynnäiset aineenvaihduntasairaudet ovat harvinaisia tauteja, jotka voivat ilmetä akuutteina hätätilanteina henkeä uhkaavin oirein tai kroonisempina ongelmina haitaten lapsen kasvua ja kehitystä. Pienimolekyylisten haitallisten aineenvaihduntatuotteiden kertyminen elimistöön muistuttaa akuuttia myrkytystä, johon voi liittyä oksentelua, keskushermoston ärsytysoireita, kouristuksia ja vähitellen koomaksi kehittyvä tajunnan häiriö. Joskus taudin kulku voi olla hitaampi ja kroonisempi, tai oireet voivat esiintyä vain ajoittain esim. ravinnon muuttuessa tai infektioiden yhteydessä (ureasyklin häiriöt, haaraketjuisten aminohappojen aineenvaihdunnan ja rasvahappojen beetaoksidaation häiriöt, maksavaurioon johtavat taudit, solujen energiatuotannon häiriöt). Kertymätaudit aiheuttavat pysyviä, eteneviä oireita ja elinmuutoksia, jotka usein käyvät ilmeisiksi vasta myöhemmin lapsen kasvaessa.

Epäilyn metabolisesta taudista tulisi herätä, jos yllä kuvattuja oireita ilmaantuu aluksi hyväkuntoisella täysiaikaisella vastasyntyneellä tai lapsen ravinnon muuttuessa. "Failure to thrive" -tilanne edellyttää aina metabolisten tautien poissulkua. Kookas maksa ja/tai perna, kardiomyopatia, lihasoireet, pitkittyvä keltaisuus, virtsan poikkeava haju tai väri ja lapsen ulkonäön poikkeavat piirteet saattavat viitata metaboliseen tautiin. Suvussa on saattanut esiintyä vastaavanlaisia tapauksia. Hypoglykemia, asidoosi, hyperammonemia tai muiden toksisten aineenvaihduntatuotteiden kertyminen ovat mekanismeina useimmissa metabolisten tautien rajuista akuuteista oireista.

Metabolisten tautien diagnostiikka etenee portaittain. Päivystysluonteisilla perustutkimuksilla pyritään selvittämään, minkä tautiryhmän sairaudesta on kysymys, ja suunnatuilla jatkotutkimuksilla tähdätään tämän jälkeen spesifiin diagnoosiin. Metabolinen asidoosi, hypoglykemia ja hyperammonemia ovat yhdessä kliinisen taudinkuvan kanssa keskeiset "kädensijat", jotka ohjaavat jatkotutkimuksia oikeille urille. Monissa aineenvaihduntataudeissa poikkeavat laboratoriolöydökset tulevat esiin vain ajoittain, esim. paaston aikaan tai proteiiniuormituksen yhteydessä. **Oireisessa vaiheessa otetut veri- ja virtsanäytteet ovat siksi avain diagnoosiin.** Näytteet otetaan tarvittaessa päivystysaikana talteen pakastimeen. Vastasyntyneellä näytteiden vaatima verimäärä on arvioitava ja korvattava tarvittaessa.

Aineenvaihduntasairauksien laboratoriotutkimuksia varten laboratorio tarvitsee tarkat tiedot edeltävien vuorokausien lääkityksestä, ravinnosta, oireista, kysymyksenasettelusta sekä kiireellisyyssasteesta. Kiireellisimmässä tapauksissa on syytä konsultoida metabolialaboratoriota (puh. 313 1919) tai ao. tutkimuksen ohjekirjasta ilmenevää asiantuntijaa puhelimitse.

Laboratorio-atk:lle on luotu kolme pakettia, joihin kuuluu sekä heti tehtäviä tutkimuksia että varanäytteitä (seerumia, plasmaa ja virtsaa) myöhemmin yhteistyössä laboratorion kanssa sovittavia jatkotutkimuksia varten.

Akuutteja ongelmatilanteita varten on luotu paketti <AKUUTTOMETAB, jonka sisältö on seuraava: P-Gluk, P-OHBut, P-ALAT, fP-Laktaat, P-K+Na, cB-HE-Tase, fP-NH<sub>4</sub>-ion, U-KemSeul, B-Acylkarn, fP-Ca, fP-Pi, fP-Urea, P-INR, U-Soke-O, S-VARAMETA, P-VARAMETA, U-VARAMETA

Epäiltäessä tai tiedettäessä, että potilaalla on hypoglykemia (lab.tulos < 2.5 mmol/l, pikamittarilla < 3) otetaan paketti <HYPOGLYK (sisältää samat näytteet kuin edellä oleva akuutti metaboliapaketti ja lisäksi P-Insu).

Epäiltäessä kertymä- tai peroksisomitautia voidaan pyytää paketti <KERTYMÄMETAB, jonka sisältö on: U-Oligs-O, U-GAG, B-Vakusol, S-VARAMETA, P-VARAMETA, U-VARAMETA

Tutkimuspyyntöä tehdessä nähdään tarroista, minkälaisiin putkiin ja millaisia näytemääriä suositellaan otettavaksi.

Minimiverimäärä, jolla laboratorio voi selviytyä heti pyydettyistä tutkimuksista on seuraava:

Gluk, ALAT, Ca, Pi, Urea, K+Na: 0,7 ml mikro-Li-geelihepariiniputki täyteen

Laktaat: 0,5 ml fluoridi-oksalaattiverta

OHBut: 0,4 ml Li-hepariiniverta (vaatii oman putken)

HE-Tase: 140 µl NH<sub>4</sub>-hep.verta (HE-Tase-kapillaari)

NH<sub>4</sub>-ion: 0,5 ml EDTA-verta (otettava venanäytteenä)

INR: 1,0 ml sitraattiverta (venanäytteenä)

Acylkarn: 100 µl EDTA-verta

Insu: 0,7 ml mikro-Li-geelihepariiniputki

Varanäytteiksi toivotaan saatavaksi 1 ml seerumia ja plasmaa, virtsaa mahdollisimman paljon.

Edellä olevat näytemäärät ovat ehdottomia minimimääriä, näitä pienemmistä näytemääristä tutkimukset eivät ole tehtävissä. Mikäli alun perin tiedetään, ettei kaikkia näytteitä voida ottaa, on tutkimuspaketteja käytettäessäkin mahdollista poistaa jokin aiotuista tutkimuksista jo etukäteen, jolloin sille ei tulostu putkitarraa.

Akuutin kohtauksen aikaisella virtsan varanäytteellä varaudutaan mm. aminohappojen, orgaanisten happojen, orootihapon tms. määrittämiseen, mikäli nämä jatkotutkimukset potilaan seurannan ja hoidon jälkeen katsotaan aiheellisiksi.

#### **Laboratoriotutkimuksia sairausryhmittäin:**

Aminohappoaineenvaihdunnan sairaudet: U- ja P-Aminoh (1058 ja 1061).

Lysosomaaliset kertymäsairaudet: Mukopolysakkaridoosit (dU-GAG 1497), glykoproteinoosit (dU-Oligs-O 3462 poissulkee Sallan taudin, AGU:n, fukosidoosin, mannosidoosin, GM1-gangliosidoosin ja I-solutaudin), sfingolipidooseille (esim. gangliosidoosit) ei ole hyviä kliinisen kemian laboratorion tutkimuksia. Entsyymiagnostiikkaa varten tulee konsultoida laboratorion yhteyshenkilöä.

Hiilihydraattiaineenvaihdunnan sairaudet: Hypoglykemian perusselvitys. Muissa oireissa P-Gluk 1473, fP-Laktaat 2184, P-OHBut 3678, U-Orgah 946, U-pelkistävät aineet (tehdään yhdessä U-Aminoh-O kanssa), fS-FFA 2561.

Mitokondriaaliset sairaudet: Tässä yhteydessä tulee selvittää mm. fP-Laktaat 2184, S-Karni 3853 ja U-Orgah 946. Ts-Mitoent on tarvittaessa erisopimuksesta käytettävissä oleva jatkotutkimus (katso <http://huslab.fi/ohjekirja/1793.html>) hengitysketjun entsyymidefektiä epäiltäessä.

Lihastaudit: Kliinis-kemiallisten laboratoriotutkimusten merkitys on usein vähäinen. Tarvittaessa tulee tutkia P-CK 2134, fP-Laktaat 2184 ja S-Karni 3853.

Peroksisomaaliset sairaudet: S-Fytaanihappo 4875 ja S-Pitkäketjuiset rasvahapot 4162.

Tiedustelut: Puh. 02 313 1919.