

S -Karni (3853)**Sisältää osatutkimukset:**

S -Karni-V (4874)

S -Karni-T/V (12854)

Indikaatiot Perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien tutkiminen, lähinnä rasvahappojen ja energia-aineenvaihdunnan sairaudet. Karnitiinipuutoksen epäily. Karnitiinihoidon seuranta.

Näyte 1 ml seerumia, lapset vähintään 500 µl.

Säilytys ja lähetys Seerumi erotellaan mahdollisimman nopeasti soluista ja lähetetään huoneenlämmössä. Näyte säilyy jääkaappilämpötilassa viikon.

Menetelmä Nestekromatografia-massaspektrometria (LC/MS)

Toimitusaika 5 työpäivää

Viitearvot S -Karni (3852)

Aikuiset	34-78 µmol/l
Lapset alle 2 pv	23-68 µmol/l
2-7 pv	17-41 µmol/l
8-31 pv	19-59 µmol/l
32 pv -12 kk	38-68 µmol/l
13 kk - 6v	35-84 µmol/l
7v - 10 v	28-83 µmol/l
11v - 17v	34-77 µmol/l

S -Karni-V (4874)

Aikuiset	25-54 µmol/l
Lapset alle 2 pv	12-36 µmol/l
2-7 pv	10-21 µmol/l
8-31 pv	12-46 µmol/l
32 pv -12 kk	27-49 µmol/l
13 kk - 6v	24-63 µmol/l
7v - 10 v	22-66 µmol/l
11v - 17v	22-65 µmol/l

Tulkinta Karnitiini on vesiliukoinen molekyyli, joka kuljettaa pitkäketjuisia rasvahappoja sytoplasmasta mitokondrioihin rasvahappojen beeta-oksidaatioon ja poistaa sieltä erilaisia haitallisia aineenvaihduntatuotteita. Karnitiinia saadaan ravinnon kautta lihas- ja maitotuotteista ja noin 25 % elimistön karnitiinista syntetisoidaan munuaisissa ja maksassa. Suuri osa karnitiinista on solunsisäistä ja karnitiinin erityis virtsaan munuaisten kautta on vähäistä, johtuen tehokkaasta karnitiinin takaisinotosta. Seerumin kokonaiskarnitiinin ja vapaan karnitiinin pitoisuudet kuvastavat elimistön karnitiinin saantia, varastoja ja aineenvaihduntaa.

Karnitiinipitoisuuden muutoksia nähdään erityisesti rasvahappoaineenvaihdunnan ja energia-aineenvaihdunnan taudeissa. Joskus sairauksien alkuvaiheessa paastoseerumin vapaan karnitiinin pitoisuus ja sen osuus kokonaiskarnitiinista laskee ja vasta myöhemmin kokonaiskarnitiini. Virtsan karnitiinin erityis voi olla akuutissa vaiheessa lisääntynyt edeltäen seerumin pitoisuusmuutoksia. Joskus karnitiinipitoisuudet voivat olla taudeissa poikkeavia vain elimistön stressitilanteissa. On huomattavaa, että karnitiinin viitearvoissa on kirjallisuudessa runsaasti vaihtelua, koska viitearvot ovat menetelmä- ja laboratoriokohtaisia.

Karnitiinipuutoksen oireita ja löydöksiä ovat akuutti metabolinen kriisi,

huonosti menestyvä imeväinen, huono paaston- tai rasituksensietokyky ja lihasheikkous, kouristelu, taantuminen, hypoketoottinen hypoglykemia, hyperlaktasemia, metabolinen asidoosi, orgaanishappouria, enkefalopatia, organomegalia ja kardiomyopatia.

Primaarissa karnitiinipuutteessa (SCL22A5 geenivirhe, transporteriproteiinin puutos, karnitiinin oton puutos) sekä seerumin kokonaiskarnitiinin että vapaan karnitiinin pitoisuudet ovat hyvin voimakkaasti alentuneet. Taudissa valtaosa karnitiinista erittyy virtsaan.

Kokonaiskarnitiini ja vapaa karnitiini ovat matalia myös karnitiini-asyylikarnitiini kantajan, translokaasin (CACT) puutoksessa. Karnitiinipalmitoyylitransferaasi 2:n (CPT2) puutoksessa karnitiini on matala ja samalla nähdään seerumissa pitkäketjuisia asyylikarnitiinijohdoksia.

Kohonneita tai viiteväleissä olevia seerumin karnitiinin ja vapaan karnitiinin pitoisuuksia nähdään karnitiinipalmitoyylitransferaasi 1:n (CPT1) puutoksessa. Verenkierrossa pitkäketjuisten asyylikarnitiinien pitoisuudet ovat alentuneet ja kokonaiskarnitiinin suhde pitkäketjuisiin (C16 ja C18) asyylikarnitiineihin on koholla.

Sekundaarinen karnitiinipuutos johtuu karnitiinin vähentyneestä reabsorptiosta munuaisissa. Tämä liittyy usein krooniseen munuaisen vajaatoimintaan, munuaistauteihin sekä valproaattilääkitykseen. Karnitiinipuutosta esiintyy ureasyklin taudeissa, orgaanishappourioissa sekä potilailla, joilla on pitkäaikainen parenteraalinen ravitsemus ilman karnitiinilisää. Sekundaarisessa karnitiini-aineenvaihduntahäiriössä seerumin kokonaiskarnitiinin suhde vapaaseen karnitiiniin voi myös olla koholla. Samalla voidaan todeta poikkeavuuksia virtsan orgaanishappoanalyysissä ja seerumin asyylikarnitiiniprofiilissa.

Jos seerumin karnitiinipitoisuudet ovat matalia, on hyödyllistä tutkia virtsan karnitiinin virtsaeritys (vrk-virtsu suositeltavin) munuaisperäisen syyn poissulkemiseksi. Karnitiinin puutos voidaan varmistaa myös lihasbiopsiasta. Myös seerumin asyylikarnitiiniprofiilin, seerumin aminohappoanalyysin (S-Aminoh) ja virtsan orgaanishappoanalyysin (U-Orgh) tutkimukset antavat lisätietoa karnitiinipuutoksen syystä. On huomattava, että seerumin karnitiinipitoisuus voi olla määrittämisvaikeaa viitevälissä, jos ravinnon kautta saatu karnitiinimäärä on ollut korkea.

Alihankinta Kyllä.

Konsultointi Sairaalakemisti, FT Mikko Helenius
Puh.040 922 5301
mikko.helenius@vita.fi