

Neurotransmitterid liikvoris

Geneetikakeskus, tsütogeneetika, tel. 731 9496, www.kliinikum.ee/geneetikakeskus
Terviseameti Kesklabor, tel. 6 943 612

Pärilike neurotransmissiooni häirete korral esinevad liikvoris biogeensete amiinide, pteriinide ja folaatide metaboliitide sisalduse muutused.

Antud uuringu käigus määratakse biogeenseid amiine. Biogeenseteks amiinideks nimetatakse vahemetaboliite, mis tekivad katehoolamiinide (dopamiin ja noradrenaliin) ning serotoniini metaboolsel rajal. Liikvoris on võimalik määrata kolme biogeense amiini sisaldust: 5-hüdroksüindoolatsetaat (5-HIAA), homovalinaat (HVA) ja 3-hüdroksümetüüldopa (3-OMD).

Antud uuringuga ei määrata pteriinide ainevahetusradade metaboliite, mis esinevad biopteriini sünteesi häirete korral ja 5-metüültetrahydrofolaati (5-MTHF), mille kontsentratsioon väheneb folaatide puuduse korral ajus.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	Lisanditeta katsuti (värvitu kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL liikvorit (2.-4. fraktsioon)
Säilivus	Koheselt jahutada ja transportida külmalt laborisse

Analüüsi tegemise aeg: proovide ettevalmistamine ja tulemuste hindamine toimub geneetikakeskuses, kus uuringumaterjali võetakse vastu kõigil tööpäevadel. Analüüs teostatakse Tallinnas Terviseameti Kesklaboris. Proove saadetakse Tallinnasse üks kord nädalas neljapäeviti. *Cito* proove on võimalik ette tellides saata igal tööpäeval. Kogu analüüsiüksik proovi saamisest kuni tõlgendusega vastuse väljastamiseni võtab tavajuhtudel aega kuni kolm nädalat. *Cito* analüüsi korral saab vastuse 1–2 tööpäeva jooksul.

Analüüsimeetod: vedelikukromatograafia

Referentsväärtused

Biogeensete amiinide kvantitatiivse analüüsi referentsväärtused sõltuvad patsiendi vanusest. Seetõttu lisatakse igale vastusele vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

Näidustus ja kliiniline tähendus

Pärilike neurotransmissiooni häirete diagnostika (nt türosiini hüdroksülaasi, aromaatsete aminohapete dekarboksülaasi ja dopamiini β -hüdroksülaasi puudulikkus).

Liikvori biogeensete amiinide määramist tasuks kaaluda patsientidel, kellel esineb psühhomotoorse arengu peetus, millele lisanduvad ekstrapüramidaalsümptomid (düstooniad, koreoatetoosid, okulogüürsed kriisid jt).

Juhul kui uriini orgaaniliste hapete analüüsil leiti vaniilnlaktaadi eritus, on näidustatud liikvori biogeensete amiinide analüüs.

Antud uuringu normaalse tulemuse korral ei ole patsiendil välistatud pärilikud biopteriini sünteesi häired ja folaatide puudus ajus.

Katrin Õunap