

## Orgaanilised happed seerumis, uriinis

Geneetikakeskus, tsütogeneetika, tel. 731 9496, [www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)  
Terviseameti Kesklabor, tel. 6 943 612

Organismis leiduvad ja erituvad orgaanilised happed võivad olla kas organismi ainevahetuse vaheproduktid või siis eksogeenset päritolu. Orgaanilised happed osalevad aminohapete, süsivesikute, rasvhapete, neurotransmitterite, kolesterooli, puriinide ja pürimidiinide, mitokondrite ning bakterite ainevahetuses. Mitmed ravimid ja spetsiaalsed dieedid mõjutavad orgaaniliste hapete sisaldust organismis. Inimese uriinist on võimalik gaasikromatograafia/mass-spektromeetria meetodi abil määrata üle 100 erineva orgaanilise happe. Orgaaniliste hapete määramist tehaksegi tavaliselt uriinist, kuna enamus orgaanilisi happeid eritub uriiniga. Teatud juhtudel võib uuringut teha ka seerumist, eriti kui soovitakse määrata laktaadi, püruvaadi, ketokehade (atseetoatsetaat, 3-hüdroksübutüraat), puriini ainevahetuse metaboliitide (tümiin, uratsiil) või metüülmalonaadi kontsentratsiooni või siis mõningate ühendite, nt laktaadi ja püruvaadi, kontsentratsioonide suhet.

Kvantitatiivselt on meil praegu võimalik määrata üle 30 tähtsama orgaanilise happe.

Ülejäänud orgaaniliste hapete analüüsil kasutatakse gaasikromatograafia meetodit, kus nende sisaldust proovis hinnatakse teiste orgaaniliste hapete sisalduse suhtes ja seeläbi otsustatakse, kas nende kontsentratsioon on normaalne või mitte.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Uuritav materjal valitakse vastavalt kliinilisele diagnoosi hüpoteesile.

#### Uriin:

Proovinõu	Proovitops
Analüüsitav kogus	20 mL uriini
Säilivus	Uriin toatemperatuuril üks ööpäev, -20 °C pikemat aega

#### Veri:

Katsuti	Geeli ja hüübimisaktivaatoriga katsuti (kollane või punane kork)
Analüüsitav kogus	0,5–1 mL seerumit
Säilivus	Seerum toatemperatuuril 2–4 tundi, -20 °C pikemat aega

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

**Analüüsimeetod:** gaasikromatograafia/mass-spektromeetria (GC/MS)

### Referentsväärtused

Orgaaniliste hapete referentsväärtused sõltuvad uuritavast materjalist, patsiendi vanusest, kaasnevatest haigustest ja ravist. Seetõttu lisatakse igale vastusele eraldi vastavad referentsväärtused ja arst-geneetiku hinnang.

## **Näidustus ja kliiniline tähendus**

Orgaaniliste atsidiuriate, rasvhapete beetaoksüdatsioonidefektide, süsivesikute, laktaadi ja püruvaadi ainevahetushäirete ning mõnede urea tsükli defektide, puriinide, pürimidiinide ja neurotransmitterite ainevahetushäirete diagnostika.

Juhul kui teostatakse esmast ainevahtushaiguste diagnostikat, on soovitav teha ainult uriini orgaaniliste hapete analüüs. Seerumi orgaaniliste hapete analüüsi näidustuseks on kahtlus mitokondriaalsetele haigustele, laktaatatsideemiatele või püruvaadi ainevahetuse häiretele.

Katrin Õunap