

Утврдување на аминокиселински состав

Што е утврдување на аминокиселински состав?

Аминокиселините се основни структурни единици од кои се изградени протеините. Со користење на хроматографски методи се одредува профилот на аминокиселините во биолошките течности, со цел утврдување на една од се побројните амоноацидемии.

Клинички основи

Утврдувањето на аминокиселинскиот статус во плазма или урина е важен клинички параметар во одредувањето на вродените генетски пореметувања на метаболизмот на аминокиселините како на пример фенилкетонурија, тирозинемија, цистинурија итн. Овие метаболни пореметувања воглавно резултираат со екстремни покачувања на нивото на соодветните аминокиселини во плазмата, поради што и абнормалностите лесно се идентификуваат во анализираниот примерок.

Симптомите при овие пореметувања варираат од релативно благи до тешки форми на пореметувања кои вклучуваат пореметување во растот, ментална ретардација, заостанување во психомоторниот развој, потешкотии во учењето, летаргија, повраќање, метаболни ацидоза или алкалози или остеопороза.

Абнормалниот амоноокиселински статус обезбедува клучна информација за физиолошкиот и патолошки метаболен статус кај пациентот.

Утврдувањето на аминокиселинскиот статус во плазма или урина е исто така важен клинички параметар во утврдувањето на пореметувања во бубрежниот транспорт.

Раната дијагноза на овие метаболни пореметувања и аминокиселински дисбаланс би овозможило и ран третман и воведување соодветна диета во терапијата. Зависно од природата на пореметувањето со рана дијагностика, симптомите може да бидат минимизирани или спречени.

Кај кого се спроведува анализата

Анализата се спроведува на биолошки материјал од деца со:

- вродени грешки во метаболизмот,
- нефролошки пореметувања,
- деца со неуролошки пореметувања како: аутизам, пречки во развојот или ментална ретардација.

Почести аминокиселински пореметувања и соодветни покачувања во составот на аминокиселините

| Примарни аминокиселински пореметувања | Покачени аминокиселини |
|---|--|
| Arginase -дефицит | Аргинин, Глутамин |
| Цитрулинемија | Цитрулин, глутамин |
| Цистинурија | Цистин, орнитин, лизин, аргинин (само во урина), |
| Хомоцистинурија | Хомоцистин |
| Maple syrup urine disease (MSUD) | Валин, изолеуцин леуцин, алоизолеуцин |
| фенилкетонурија (PKU) | Фенилаланин |
| Тирозинемија | Тирозин |
| Секундарни аминокиселински пореметувања | |
| Хиперамонемемија | Глутамин |
| Млечна ацидоза | Аланин |
| Органски ацидурии, одбрани | Глицин |
| Минлива тирозинемија кај новороденчиња | Тирозин |

Метод

Одредувањето на аминокиселинскиот состав во биолошки течности е рутинска анализа која во ИЦГИБ „Георги Д. Ефремов“ се спроведува повеќе од 20 години.

Воспоставената технологија на јонско изменувачка хроматографија со нинхидринско бојење (Biochrom 30 аминокиселински анализатор) останува златен стандард во детекцијата на вродени грешки во метаболизмот на амоноокиселините или нивниот транспорт.

Материјал за тестирање

- Полна крв земена во стерилна епруветка со EDTA како антикоагуланс;
- Урина (Во истиот примерок потребно е да се одреди вредност за креатинин)
- Цереброспинална течност

Анализата кои се спроведуваат во ИЦГИБ „Георги Д. Ефремов“

Цена (МКД)

Утврдување на аминокиселински статус

6.000

Литература:

1. Part 8. Amino Acids. In: Scriver CR, Beaudet AL, Valle D, Sly WS, Childs B, Kinzler KW, Vogelstein B, eds. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill, Inc; 2001;1665-2105.
2. Part IV. Disorders of amino acid metabolism and transport. Fernandes J, Saudubray J-M, Van den Berghe G, eds. *Inborn Metabolic Diseases Diagnosis and Treatment*. 3rd ed. New York, NY: Springer; 2000;169-273.
3. Sukarova Stefanovska E., Popovska-Jankovic K., Gucev Z., Tasic V., Jotovska O., Plaseska-Karanfilska D. Quantitative amino acid analysis in rare diseases – our experience. *Rare Diseases in South-Eastern Europe*; Скопје, Македонија, Ноември 15-17, 2012