

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri  
HYKS-Laboratoriodiagnostiikka

28.11.2001

## SEERUMIN, VIRTSAN JA LIHAKSEN KARNITIINIMÄÄRITYS- MENETELMÄ JA TEKOPAIKKA MUUTTUVAT

<b>Tutkimukset</b>	S-Karnitiini, totaali	<b>S-Karni-T (tutkimusnumero 3853)</b>
	dU-Karnitiini, totaali	<b>dU-Karni-T (tutkimusnumero 4229)</b>
	U-Karnitiini, totaali	<b>U-Karni-T (tutkimusnumero 8509)</b>
	M-Karnitiini, totaali	<b>M-Karni-T (tutkimusnumero 4319)</b>

Kukin tutkimus sisältää sekä kokonais- että vapaan karnitiinin määritykset osatutkimuksina.

**Tekopaikka** Naistenklinikan laboratorio 1.12.2001 alkaen.

**Tekotiheys** Joka toinen viikko

**Näytteenotto** Analyysiin tarvittava näytemäärä on 0.5 ml seerumia. Näyte pakastetaan välittömästi. Virtsanäytettä tarvitaan 5 ml. Lihasbiopsia pakastetaan ja lähetetään pakastettuna.

**Menetelmä** Nestekromatografinen, fluoresenssidetektioilla. Menetelmällä saadaan määri-tetyiksi vapaa karnitiini, asetylikarnitiini ja propionylkarnitiini. Kokonaiskarnitiinitulos on edelläolevien summa.

**Hinta**

S-Karni-T	200 mk
dU-Karni-T	250 mk
M-Karni-T	400 mk

**Viitearvot** Ne laskevat hiukan aikaisempiin verrattuina. Alustavien tulosten mukaan lasku on n. 4 %. Kirjallisuuden mukaan viitearvot ovat seuraavat:

S-Karnitiini (paasto)		
0-1 v	vapaa 15-39 µmol/l	totaali 20-60 µmol/l
1-7 v	vapaa 12-37 µmol/l	totaali 20-60 µmol/l
yli 7 v	vapaa 18-43 µmol/l	totaali 20-60 µmol/l

Vapaan karnitiini osuus totaalikarnitiinista on normaalisti yli 80 %.  
Poikkeavista seerumituloksista annetaan aina lausunto samoin kuin U-Karnitiinista ja M-Karnitiinista.

**Indikaatiot ja tulkinta** Karnitiini kuljettaa rasvahappoja mitokondrioihin ja sieltä pois erilaisia usein haitallisia aineenvaihduntatuotteita. Karnitiinin mittaus (lähinnä S-Karni-T) antaa tietoa erilaisista aineenvaihduntasairauksista, lähinnä perinnöllisistä rasvahappoaineenvaihdunnan ja energia-aineenvaihdunnan sairauksista. Näissä sairauksissa paastoseerumin vapaan karnitiinin pitoisuus, erityisesti sen osuus totaalikarnitiinista, laskee aluksi ja myöhemmin myös totaalikarnitiinipitoisuus.

Karnitiinin puute voidaan varmentaa lihasbiopsiasta. Virtsan karnitiinin erityys voi olla akuutissa vaiheessa lisääntynyt edeltäen seerumin pitoisuusmuutoksia.

Suosittelavin näyte on vuorokausivirtsa. Karnitiinipuutteeseen viittaavat oireet ja löydökset ovat akuutti metabolinen kriisi, huonosti menestyvä imeväinen ("failure to thrive"), kohtauksenomaiset stressin tai infektion aikana pahenevat oireet tai progredioiva enkefalopatia, huono paaston- tai rasituksensietokyky, lihasheikkous, väsymys tai uupumustaipumus. Siihen voivat viitata myös kouristelu, taantumisen, hypoglykemia (etenkin hypoketoottinen), metabolinen asidoosi, poikkeavan korkea laktaattiarvo, orgaanishappovirtsaisuus, virtsan poikkeava haju, organomegalia ja kardiomyopatia.

**Asiantuntijat**

Kari Pulkki, osastonylilääkäri, puh. (09) 471 61252  
Ursula Turpeinen, kemisti, puh. (09) 471 72845

**Tiedustelut**

HYKS-Laboratoriodiagnostiikka, Naistenklinikka, puh. (09) 471 74982

Kari Pulkki  
osastonylilääkäri  
HYKS-Laboratoriodiagnostiikka  
Kätilöopiston sairaala  
puh. (09) 471 61252

Ursula Turpeinen  
kemisti  
HYKS-Laboratoriodiagnostiikka  
Naistenklinikka  
puh. (09) 471 72845