

**S -MetMal (4147)**

Metyylimalonaatti muodostuu mm. rasvahapoista, joissa pariton C-atomiluku, Metyylimalonaatin muuttuminen sukkiiniksi, joka metaboloituu Krebsin syklissä, vaatii 5'-deoksiadenosyylikobalamiinia. B12-vitamiinipuutoksessa metyylimalonaattia kertyy elimistöön.

**Indikaatiot** B12-vitamiinin (kobalamiini) puutteen diagnostiikka ja hoidon seuranta. Aineenvaihduntatauti (metyylimalonihappouria) diagnostiikka.

**Näyte** 1 ml seerumia

**Säilytys ja lähetys** Säilytys 2-3 vrk jääkaapissa. Lähetys huoneenlämmössä, mikäli perillä laboratoriossa vuorokauden kuluessa.

**Menetelmä** Tandem massaspektrometria (LC-MS/MS).

**Toimitusaika** 3-5 vrk

**Viitearvot** 73 - 271 nmol/l

**Tulkinta** Kohonneita seerumin metyylimalonaatin pitoisuuksia tavataan hankituissa tai perinnöllisissä B12-vitamiinin puutteissa. Harvinaisempia syitä ovat synnynnäiset metyylimalonaatin aineenvaihdunnan entsyymipuutokset.

B12-vitamiinin hankitut puutokset ovat yleisin syy metyylimalonaattipitoisuuden nousuun. Hankittujen puutosten taustalla on joko kobalamiinin puutteellinen saanti ravinnosta tai muut ruuansulatuksen ja kobalamiinin imeytymisen liittyvät häiriöt. Munuaisinsuffiensi ja suoliston bakteerien liikakasvu voivat johtaa B12-vitamiinin vajeeseen ja lievään seerumin metyylimalonihapon nousuun ja metyylimalonihappouriaan. Tutkimusten mukaan seerumin metyylimalonaatin kohoaminen on yksi varhaisimmista löydöksistä ja luotettava markkeri B12-vitamiinin puutteesta, jota voidaan käyttää varmistamaan seerumin B12-vitamiinin määrityksiä.

Lievä tai kohtalainen metyylimalonaatin nousu lapsella tai aikuisella on yleensä viite B12-vitamiinin puutteesta. Lieviä metyylimalonaattinousuja nähdään vastasyntyneillä ja imeväisillä johtuen äidin raskaudenajan vegetarismista tai vegaanidieetistä ja B12-vitamiinivajeesta. Voimakas seerumin metyylimalonihapon nousu lapsella voi sen sijaan olla myös merkki harvinaisesta synnynnäisestä metyylimalonihapon tai kobalamiinin aineenvaihdunnan häiriöstä. Tällöin seerumin metyylimalonaatin pitoisuus on yleensä erittäin korkea, jopa monikymmen- tai satakertainen seerumin metyylimalonaatin viitealueen ylärajaan verrattuna. Lisäksi havaitaan metyylimalonihappovirtsaisuus (ks. virtsan orgaaniset hapot). Kliinisinä oireina ja löydöksinä ovat lapsen metabolinen ketoasidoosi ja mm. hypotonia, hepatomegalia, huono menestyminen ja tauti voi johtaa kehityshäiriöön tai on hoitamattomana fataali. Tauti on maailmanlaajuisesti hyvin harvainen, yleisyys on noin 1-9:100 000 vastasyntyneillä. Nykyisin tautitapaukset löydetään pääasiallisesti vastasyntyneiden aineenvaihduntatautiin veritipläseulonnassa, joka Suomessa on keskitetty Turkuun (TYKSLAB, SASKE).

**Tekopaikka** Labor Dr. Kramer & Kollegen (LADR)