

S -CHE-DN (4841)

Osatutkimukset: S -CHE (2101), S -DN.
Tutkimuksen S -CHE voi pyytää myös erikseen

Indikaatiot Epäily poikkeavasta koliiniesteraasista (hetero- tai homozygootti poikkeavan koliiniesteraasigeenin suhteen). Koliiniesteraasiaktiivisuuden määrittämisen yhteydessä tutkitaan aina dibukaiiniluku, jos potilaalla epäillään geneettisesti poikkeavaa koliiniesteraasia. Organofosfaattialtistus tai -myrkytys (torjunta-aineet). Tällöin riittää pelkkä koliiniesteraasin aktiivisuuseritys.

Näyte 2 ml seerumia

Säilytys ja lähetys säilytys 2-3 vrk jääkaapissa, pidempiaikainen pakastettuna. Lähetys huoneenlämmössä.

Menetelmä Koliiniesteraasiaktiivisuuden kineettinen määrittäminen ennen ja jälkeen dibukaiini-inhibitiota.

Toimitusaika 3-6 työpäivää

Viitearvot S -CHE

Miehet: 5.32 - 12.9 kU/l

Naiset, ei raskaana olevat:

16 - 39v: 4.26 - 11.3 kU/l

40 - 85v: 5.32 - 12.9 kU/l

Naiset, raskaana olevat: 3.65 - 9.12 kU/l

Lapset, alle 16v: 5.32 - 12.9 kU/l

S -DN viitealue: yli 70%

välialue (heterotsygootit) : 30-70%

poikkeava alue (homotsygootit) : alle 30%

Tulkinta Koliiniesteraasi (S -CHE, pseudokoliiniesteraasi) on seerumissa esiintyvä entsyymi (eri kuin asetyylikoliiniesteraasi), joka katalysoi koliiniesterien hydrolyysiä. Näihin kuuluu mm. suksinyylikoliini (suksametonin), joka on yksi vanhimmista anestesiassa käytettävistä lihasrelaksanteista. Geneettisesti poikkeavan koliiniesteraasin pitoisuus on matala. Tällöin suksinyylikoliinia saaneen potilaan lihaksen relaksaatio pitkittyy leikkauksessa eikä lihasten toiminta palaudu heräämisvaiheessa normaalisti.

Potilaan geneettisesti poikkeava koliiniesteraasi (autosomaalisesti resessiivinen periytyminen) osoitetaan määrittämällä koliiniesteraasin aktiivisuus ennen ja jälkeen dibukaiini-inhibition. Normaalisti koliiniesteraasin aktiivisuus on normaali ja dibukaiiniluku on 70 - 90%. Geneettisesti poikkeavan koliiniesteraasin aktiivisuus on tyypillisesti matala ja se ei inhiboidu dibukaiinilla (dibukaiiniluku on matala, alle 70%). Koliiniesteraasin suhteen heterotsygootilla (2-4 % väestöstä) suksametonin vaikutus pitenee muutamaksi kymmeneksi minuutiksi, koliiniesteraasin aktiivisuus on alentunut ja dibukaiiniluku on välillä 30 - 70%. Homotsygootilla (0.04 % väestöstä) relaksanttivaikutus voi pidentyä useaksi tunniksi, koliiniesteraasin aktiivisuus on alentunut ja dibukaiiniluku on matala (alle 30%, yleensä 0-20%).

Joskus voi esiintyä tapauksia, joissa potilaan koliiniesteraasin aktiivisuus on vaihtelevasti alentunut tai normaali ja samoin myös dibukaiiniluku. Tällöin kyseessä voi olla tilanne, jolloin potilaalla on jokin muu geenivariantti. Tällöin lihasrelaksanttien annon jälkeinen depolarisaatioaika voi olla pidentynyt. Epäselvissä tapauksissa voidaan tuloksen varmistamiseksi tehdä koliiniesteraasivarianttien genotyyppitys (erikoistutkimuksista on

neuvoteltava erikseen laboratorion kanssa). On myös potilaita, joilla koliiniesteraasin aktiivisuus voi olla normaali, mutta jotka ovat kuitenkin herkkiä suksinylikoliinille. Dibukaiini-inhibition tutkiminen on tärkeää myös näiden potilaiden poikkeavan geenialleelin osoittamiseen.

Kolinesteraasiaktiivisuus ja dibukaiiniluku tulisi tutkia ennen anestesiaa vaativaa operaatiota, jos potilaalla tai hänen sukulaisillaan on anamneesissa aikaisempien anestesioiden yhteydessä esiintynyt pitkittynyttä heräämistä, hengitysvaikeuksia tai voimakasta lihaskourutusta. Jos epäily syntyy vasta leikkauksen ja heräämisen yhteydessä, tulisi koliiniesteraasin aktiivisuus ja dibukaiiniluku tutkia vasta aikaisintaan 1-2 vuorokautta post-operatiivisesti, koska monet leikkauksen yhteydessä annetut lääkkeet voivat inhiboida koliiniesteraasin aktiivisuutta.

Matalia koliiniesteraasin aktiivisuuksia nähdään myös raskauden aikana, eräiden lääkkeiden käytön seurauksena (mm. fysostigmiini) sekä maksaparenkyymin vaurioissa (hepatiitti, kirroosi, kasvaimet, koliiniesteraasin aktiivisuuden lasku n. 30-70% normaalista). Organofosfaattia sisältävät torjunta-aineet ovat koliiniesteraasin inhibiittoreita, jonka seurauksena koliiniesteraasin aktiivisuus voi olla matala työperäisissä organofosfaattialtistuksissa ja -myrkytyksissä. Näissä tapauksissa dibukaiiniluku on normaali ja esim. altistus- ja myrkytystapauksissa tutkimukseksi riittää pelkkä koliiniesteraasin aktiivisuuden määrittäminen. Kohonneita koliiniesteraasin aktiivisuuksia voi esiintyä hyperlipidemioiden, diabeteksen ja nefroottisen syndrooman yhteydessä.

Alihankinta Kyllä.

Konsultointi Sairaalakemisti, FT Mikko Helenius
Puh.040 922 5301
mikko.helenius@vita.fi