

**S -Fytah (4875)**

**Indikaatiot** Refsumin taudin tai peroksisomitaudin (RCDP, Zellwegerin oireyhtymä) diagnostiikka.

**Näyte** 1-2 ml seerumia, myös EDTA- ja hepariiniplasma käy näytteeksi.

**Säilytys ja lähetys** Näyte säilytetään ja lähetetään 4-8 C asteessa. Näytettä ei saa pakastaa.

**Menetelmä** massaspektrometrinen

**Toimitusaika** 8 työpäivää

**Viitearvot** Alle 5 mg/l

**Tulkinta** Peroksisomien toimintahäiriöissä käytetään seulontatutkimuksena sappihappojen ja niiden metaboliittien, fytaanihapon, pristaanin, pipekoolihapon ja C26:0-Lyso-PC:n (hyvin pitkäketjuisten rasvahappojen kertyminen) pitoisuuksien määrittämistä.

Fytaanihappo on haaraketjuinen rasvahappo, jota saadaan ravinnosta. Normaaliruokavaliolla sen pitoisuus seerumissa on hyvin alhainen. Refsumin taudissa puuttuu fytaanihappoa oksidoiva entsyymi (fytanoyl-CoA-hydroksylaasi, PHYH). Puutos johtaa fytaanihapon suurten määrien kertymiseen verenkiertoon ja kudoksiin. Seurauksena potilaalla on perifeerinen polyneuropatia, pikkuaivoataksia, retinitis pigmentosa, sekä haju- ja kuuloaistin heikentyminen.

Seerumin fytaanihappopitoisuus on koholla myös joissain muissa peroksisomitaudeissa, kuten Zellwegerin oireyhtymässä ja ritsomeelissä kondrodysplasia punktataassa (RCDP). Seerumin fytaanihapon määrittäminen on paras seulontakoe epäiltäessä Refsumin tautia tai RCDP:aa.

**Tekopaikka** LADR

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