

Podstawowe specjalistyczne badania metaboliczne – co warto wiedzieć zlecając badanie?

Metabolic work-up – what should we know ordering it?

dr n. med. Joanna Taybert, prof. nadzw. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska

z Kliniki Chorób Metabolicznych Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

Kierownik Kliniki: prof. nadzw. dr hab. med. Jolanta Sykut-Cegielska

Streszczenie:

Wrodzone wady metabolizmu (Inborn Errors of Metabolism, IEM) należą do chorób rzadkich, ale z roku na rok są coraz częściej rozpoznawane. W Polsce rozpoznawanie IEM oparte na masowym noworodkowym przesiewie populacyjnym jest ograniczone do fenyloketonurii.

Wielu pacjentów z IEM pozostaje nierozpoznanych lub ma mylnie postawioną diagnozę. Proces diagnostyczny może być trudny w warunkach szpitala rejonowego, ale staranna analiza wywiadu chorobowego i podstawowych wyników badań biochemicznych jest pierwszym krokiem we właściwym procesie diagnostycznym.

Podstawowe specjalistyczne badania metaboliczne mogą być wykonane już z poziomu hospitalizacji w szpitalu rejonowym poprzez wysyłkę materiału ma zlecenie indywidualne lub w ramach skriningu selektywnego. Kliniczne podejrzenie IEM może być wysunięte przez lekarza prowadzącego, ale dalsza diagnostyka i leczenie powinny być prowadzone w ścisłej współpracy ze specjalistą pediatricznej medycyny metabolicznej.

Autorzy opisują pokrótce specyficzne wyniki badań biochemicznych i stany kliniczne, które powinny być przyczyną przeprowadzenia podstawowych specjalistycznych badań metabolicznych takich jak analiza profilu kwasów organicznych, tandemowa spektrometria mas oraz analiza aminoacido-gramu.

Słowa kluczowe: wrodzone wady metabolizmu, analiza profilu kwasów organicznych, tandemowa spektrometria mas, analiza aminoacidogramu.

Summary:

Inborn errors of metabolism (IEM) are individually rare but every year seem to be more frequently diagnosed. In Poland identification of IEM based on mass screening programmes in newborns is limited to phenylketonuria.

Many patients affected by IEM remain clinically undetected or misdiagnosed. The diagnostics may be difficult in the local hospital, but careful analysis of the patient history, basal biochemical results is the first step to proper metabolic diagnostics.

Metabolic work-up may start during hospitalisation in a local hospital by sending specimens to the appropriate laboratories individually or on the basis of selective screening. The clinical suspicion of IEM may be done by referring physician, but further diagnostics procedures and treatment should be provided with close cooperation with a specialist of paediatric metabolic medicine.

The authors describe briefly specific biochemical results and clinical conditions, which should be the reason for the main metabolic work-up procedures as organic acid analysis, tandem mass spectrometry and amino acid analysis.

Key words: inborn errors of metabolism, organic acid analysis, tandem mass spectrometry, amino acid analysis.