



## AMİNO ASİT, KANTİTATİF (PLAZMA, İDRAR)

**Kullanım amacı:** Plazma ve idrarda kantitatif amino asit ölçümüne, amino asit metabolizma bozukluklarının araştırılması sırasında ihtiyaç duyulur.

### Genel bilgiler:

Serum, idrar ve beyin-omurilik sıvısında bulunan amino asitler, vücut proteinlerinin metabolizması sırasında açığa çıkar. Vücut sıvılarındaki amino asit konsantrasyonları, amino asitlerin vücuttaki sentezi, dokular tarafından kullanımı ve gıdalarla alınan ya da vücuda ait proteinlerin yıkılımı arasındaki dengeyi yansıtır. Normal, sağlıklı bireylerde, açlık koşullarında, amino asitlerin vücut sıvılarındaki konsantrasyonları nispeten stabil bulunduğu halde, metabolik defekti olan bireylerde, defektten etkilenen amino asitlerin plazmada birikimi veya idrarla aşırı miktarda atılımı gibi durumlar ortaya çıkar. Amino asit metabolizması ile ilişkili defektlerin bir kısmı yaşamın herhangi bir döneminde klinik bulgu verebildiği halde, bir kısmı ise yaşamın çok erken dönemlerinden itibaren mental ve fiziksel gelişme geriliği, nörolojik defekt ve sindirim sorunları gibi önemli sonuçlar yaratır. Teşhisin çok erken dönemde konulamaması halinde, sonradan düzeltilmesi mümkün olmayan çok önemli sağlık sorunları ve hatta yaşam kaybı gibi riskler söz konusu olduğundan, bu defektlerin erkenden tespiti büyük önem taşır.

Kan ve idrar amino asit profilinin değerlendirilmesi sonucunda aşağıdaki hastalık tablolarının teşhis edilmesi mümkün olabilmektedir.

- Maple syrup urine hastalığı (MSUD)
- Tirozinemi
- Fenilketonüri (PKU)
- Argininosüksinat liyaz eksikliği
- Argininosüksinat sentetaz eksikliği (sitrülinemi)
- Propionik asidemi
- Metilmalonik asidüri
- Hiperlizinemi
- Ornitin transkarbamilaz eksikliği (OTC)
- Alfa-aminoadipik asidüri
- Beta-aminoizobütirik asidüri
- Hartnup hastalığı (idrar)
- Sistinüri (idrar)
- Sistinozis (idrar)
- Homosistinüri
- Non-ketotik hiperglisinemi (NKH) (Kan ve BOS beraber değerlendirilmelidir.)



- Arginaz eksikliği
- Karbamil fosfat sentetaz I eksikliği

**Test sonucunun yorumu:**

- Ketoasidoza sebep olan diyabet, malabsorbsiyon, herediter fruktoz intoleransı, karaciğer yetmezliği, Reye sendromu, akut ve kronik böbrek yetmezliği, eklampsi, şok ve yanıklarda plazma total amino asit düzeyi yükselirken, adrenokortikal hiperfonksiyon, Huntington koresi, nefrotik sendrom, romatoid artrit ve Hartnup hastalığında düşer.
- Viral hepatitler, multiple miyeloma, hiperparatiroidizm, vitamin D yetersizliğine bağlı raşitizm, osteomalazi, herediter fruktoz intoleransı, galaktozemi, sistinozis, Wilson hastalığı, Hartnup hastalığı, talasemi major, progressif müsküler distrofi, karaciğer nekrozu ve sirozu, biliyer siroz ve kronik böbrek yetmezliği, vitamin D'ye dirençli raşitizm ve çeşitli spesifik amino asidürilerde idrarla atılan total amino asit düzeyi düşük bulunur.
- Amino asit metabolizma bozukluklarında, belirli amino asitlerin plazma ve idrar konsantrasyonlarında artış meydana gelir. Tablo, hangi hastalık tablosunda, kan ve idrarda hangi amino asit konsantrasyonlarında artış beklendiğini göstermektedir.



*Amino asit metabolizması hastalıklarında kan ve idrar amino asitleri*

Hastalık	PKU	MSUD	Sistinüri	Homo-sistinüri	Hartnup Hastalığı	Argino-süksinik-asidüri	Histidinemi	Hiper-prolinemi Tip A	Sitrülinüri
Amino asit									
Lösin, izolösin		P, İ			İ				
Fenilalanin	P, İ				İ				
Valin, methionin		P, İ		P	İ				P
Triptofan, Beta amino izobütrat					İ				
Tirozin					İ				
Prolin		P						P, İ	
Alanin, Etanolamin					İ		İ		İ
Treonin, glutamat							İ		İ
Homostirülin, Glisin, serin, hidroksiprolin, aspartik asit, glutamin, sitrülün		P			İ	İ		İ	P, İ
Homosistein, Asparagin				İ					
Argininosüksinik asit, histidin, arginin, lizin, ornitin, sistationin, sistin, sistein, hidroksilizin			İ		İ	İ	P, İ		İ

Tabloda yer almayan hastalıklardan sistinozis, renal tübülüs fonksiyonları bozukluğunda oluşan ve bazı dokulara sistin çökmesi ile karakterize bir hastalıktır. Tirozinemi'de, kanda tirozin ve metionin konsantrasyonlarında artış olur. Albinizm, tirozin metabolizması ile ilgili tirozinaz enziminde defekt sonucunda meydana gelir ve melanin pigmenti sentezini etkiler. Alkaptonüri yine tirozin metabolizması sırasında homojentisik asit oksidaz enzim defekti nedeniyle oluşan ve idrarda homojentisik asit atılımında artışa neden olan bir hastalıktır. (Kaynak: Bakerman's ABC's of Interpretive Laboratory Data, 4th edition)

**Numune:** Heparinli plazma (yeşil kapaklı tüp). Minimum 1 mL. Spot idrar minimum 5 mL (soğuk ortamda saklanmalı ve laboratuvara ulaştırılmalıdır). Plazma numunesi yetişkin ve çocuklarda 12 saatlik, bebeklerde ise en az 4 saatlik açlık sonrasında alınmalıdır. Numunede hemoliz ve fibrin olmamalıdır. Serum amino asit konsantrasyonlarının sirkadian ritmi vardır. Sabahları en düşük, akşamüstü ise en yüksek düzeylerde bulunur. Ayrıca test öncesinde alınan protein miktarı da çok önemlidir.

**Çalışma yöntemi:** HPLC.

**Referans aralığı:** Her bir amino asit için referans aralıkları tablo halinde verilmiştir.

*Random idrar örneğinde İdrar amino asit referans değerleri (nmol/mg kreatinin)*



Amino asit	Prematüre	0-1 ay	1-24 ay	2-18 yaş	Yetişkin
Fosfoserin	500 – 1690	150 – 339	112 – 304	70 – 138	40 – 510
Taurin	5190 – 23620	1650 – 6220	545 – 1866	639 – 1866	380 – 1850
Fosfoetanolamin	80 – 340	0 – 155	108 – 150	18 – 150	20 – 100
Aspartik asit	580 – 1520	336 – 810	230 – 685	0 – 120	60 – 240
Hidroksiprolin	560 – 5640	40 – 440	0 – 4010	0 – 3300	0 – 26
Treonin	840 – 5700	445 – 1122	252 – 1528	121 – 389	130 – 370
Serin	1680 – 6000	1444 – 3661	845 – 3190	362 – 1100	240 – 670
Asparagin	1350 – 5250	185 – 1550	252 – 1280	72 – 332	99 – 470
Glutamik asit	380 – 3760	70 – 1058	54 – 590	0 – 176	39 – 330
Glutamin	520 – 1700	393 – 1042	670 – 1562	369 – 1014	190 – 510
Sarkosin	0	0 – 56	30 – 358	0 – 126	0 – 80
$\alpha$ -aminoadipik asit	70 – 460	0 – 180	45 – 268	2 – 88	40 – 110
Prolin	1350 – 10460	370 – 2323	254 – 2195	0	0
Glisin	7840 – 23600	5749 – 16423	3023 – 11148	897 – 4500	730 – 4160
Alanin	1320 – 4040	982 – 3055	767 – 6090	231 – 915	240 – 670
Sitruin	240 – 1320	27 – 181	22 – 180	10 – 99	8 – 50
$\alpha$ -amino-n-bütirik a.	50 – 710	27 – 181	30 – 136	0 – 77	0 – 90
$\alpha$ -amino-n-bütirik a.	50 – 710	27 – 181	30 – 136	0 – 77	0 – 90
Valin	180 – 890	8 – 65	99 – 316	58 – 143	27 – 260
Sistin	480 – 1690	212 – 668	68 – 710	25 – 125	43 – 210
Metionin	500 – 1230	342 – 880	174 – 1090	16 – 114	38 – 210
Sistathionine	260 – 1160	16 – 147	33 – 470	0 – 26	20 – 50
İzolösin	250 – 640	125 – 390	38 – 342	10 – 126	16 – 180
Lösin	190 – 790	78 – 195	70 – 570	30 – 500	30 – 150
Tirozin	1090 – 6780	220 – 1650	333 – 1550	122 – 517	90 – 290
Fenilalanin	920 – 2280	91 – 457	175 – 1340	61 – 314	51 – 250
$\beta$ -alanin	1020 – 3500	25 – 288	0 – 297	0 – 65	0 – 130
$\beta$ -aminoizobütirik a.	50 – 470	421 – 3133	802 – 4160	291 – 1482	10 – 510
Etanolamin	-	840 – 3400	0 – 2230	0 – 530	0 – 520
Triptofan	0	0	0 – 93	0 – 108	0 – 70
Hidroksilizin	-	10 – 125	10 – 97	40 – 102	40 – 90
Ornitin	260 – 3350	118 – 554	55 – 364	31 – 91	20 – 91
Lizin	1860 – 15460	270 – 1850	189 – 850	153 – 634	145 – 634
1-metilhistidin	170 – 880	96 – 499	106 – 1275	170 – 1688	170 – 1680
Histidin	1240 – 7240	908 – 2528	815 – 7090	644 – 2430	460 – 1430
3-metilhistidin	420 – 1340	189 – 680	147 – 391	182 – 365	160 – 520
Arginin	190 – 820	35 – 214	38 – 165	31 – 109	10 – 90

Kaynak: Shapira E, Blitzer MG, Miller JB, Africk DK. Biochemical Genetics: A Laboratory Manual 1989, Oxford University Press Inc.

Plazma amino asit referans değerleri ( $\mu\text{mol/L}$ )

Amino asit	Prematüre	0-1 ay	1-24 ay	2-18 yaş	Yetişkin
Fosfoserin	10 – 45	7 – 47	1 - 20	1 - 30	2 – 14
Taurin	151 – 411	46 - 492	15 - 143	10 - 170	54 – 210
Fosfoetanolamin	5 – 35	3 – 27	0 - 6	0 - 69	0 – 40
Aspartik asit	24 – 50	20 - 129	0 - 23	1 - 24	1 – 25
Hidroksiprolin	0 – 80	0 – 91	0 - 63	3 - 45	0 – 53
Treonin	150 – 330	90 - 329	24 - 174	35 - 226	60 – 225
Serin	127 – 248	99 - 395	71 - 186	69 - 187	58 – 181
Asparagin	90 – 295	29 - 132	21 - 95	23 - 112	25 – 74
Glutamik asit	107 – 276	62 - 620	10 - 133	5 - 150	10 – 131
Glutamin	248 – 850	376 - 709	246 - 1182	254 - 823	205 – 756
Sarkosin	0	0 – 625	0	0 - 9	0
$\alpha$ -aminoadipik asit	0	0	0	0	0 – 6
Prolin	92 – 310	110 - 417	52 - 298	59 - 369	97 – 329
Glisin	298 – 602	232 - 740	81 - 436	127 - 341	151 – 490
Alanin	212 - 504	131 - 710	143 - 439	152 - 547	177 – 583
Sitruilin	20 - 87	10 – 45	3 - 45	1 - 46	12 – 55
$\alpha$ -amino-n-bütirik a.	14 - 52	8 – 24	3 - 26	4 - 31	5 – 41
Valin	99 - 220	86 - 190	64 - 294	74 - 321	119 – 336
Sistin	15 - 70	17 – 98	16 - 84	5 - 45	5 – 82
Metionin	37 - 91	10 – 60	9 - 42	7 - 47	10 – 42
Sistathionine	5 – 10	0 – 3	0 - 5	0 - 3	0 – 3
İzölösin	23 - 85	26 - 91	31 - 86	22 - 107	30 – 108
Lösin	151 - 220	48 - 160	47 - 155	49 - 216	72 – 201
Tirozin	147 - 420	55 - 147	22 - 108	24 - 115	34 – 112
Fenilalanin	98 - 213	38 - 137	31 - 75	26 - 91	35 – 85
$\beta$ -alanin	0	0 - 10	0 - 7	0 - 7	0 – 12
$\beta$ -aminoizobütirik a.	0	0	0	0	0
Etanolamin	-	0 - 115	0 - 4	0 - 7	0 – 153
Triptofan	28 - 136	0 - 60	23 - 71	0 - 79	10 – 140
Hidroksilizin	0	0 - 7	0 - 7	0 - 2	0
Ornitin	77 - 212	48 - 211	22 - 103	10 - 163	48 – 195
Lizin	128 - 255	92 - 325	52 - 196	48 - 284	116 – 296
1-metilhistidin	4 – 28	0 - 43	0 - 44	0 - 42	72 – 124
Histidin	72 - 134	30 - 138	41 - 101	41 - 125	72 – 124
3-metilhistidin	5 - 33	0 - 5	0 - 5	0 - 5	0
Arginin	34 - 96	6 - 140	12 - 133	10 - 140	15 – 128

Kaynak: Shapira E, Blitzer MG, Miller JB, Africk DK. Biochemical Genetics: A Laboratory Manual 1989, Oxford University Press Inc.