Kliinlab

MONIPUOLISESTI MYELOOMASTA 4 | 2024

Kangastupa, P. (2024) Fraktiopitoisuudet - raportoidako vai ei? Case: Alfa-1-antitrypsiinin puutos. Kliinlab 41(4), 154-155.

Alkuperäinen julkaisu:
https://www.skky.fi/wp-content/uploads/2024/12/Kliinlab_4_2024_final.pdf

SKKY
Suomen Kliinisen Kemian Yhdistys
Föreningen för Klinisk Kemi i Finland

Päivikki Kangastupa
sairaalakemisti,
FT Seinäjoki
Etelä-Pohjanmaan
hyvinvointialue

Fraktiopitoisuudet – raportoidako vai ei?

Case: Alfa-1-antitrypsiinin puutos

Päivikki Kangastupa

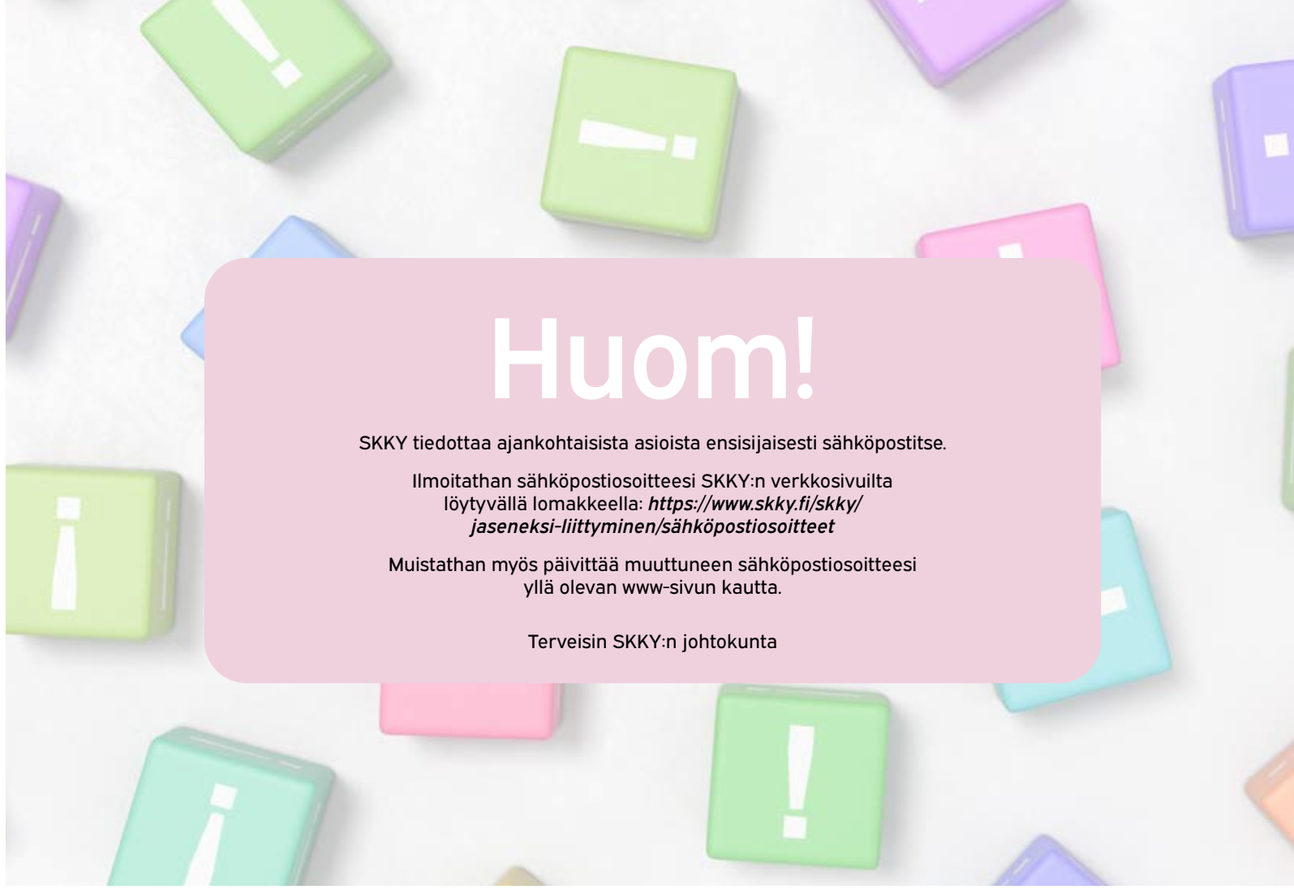
HUHTIKUUSSA 2023 Tampereella järjestettiin Sebia User Meeting, jossa jälkimmäisen päivän iltapäivällä ohjelmassa oli sessio kansallisten vastauskäytäntöjen yhtenäistämisestä. Session alussa käytiin läpi osallistujalaboratorioiden käytänteitä ennakkokysymyksiin saatujen vastausten muodossa. Session jälkimmäisen osan muodosti work shop, jossa ennakkokysymysten aihepiiriä jatkotyöstettiin yhdessä. Suuret kiitokset **Mari Ulmaselle** ja **Janette Keskiselle** (Fimlab) session luotsaamisesta!

Ensimmäinen ennakkokysymys kartoitti sitä, raportoidaanko kaikkien fraktioiden pitoisuudet, ja valtaosa osallistuvista laboratorioista ilmoitti ne raportoivansa. Workshopissa pohdittiin, tiedämmekö, miksi fraktiopitoisuudet on alun perin päätetty vastata tai jättää vastaamatta. Raportoimisen tarpeellisuuteen vaikuttaa tietysti oleellisesti se, käytetäänkö S -Prot-Fr -tutkimusta muuhunkin kuin M-komponentin havaitsemiseen ja se käyttävätkö kliinikot fraktiopitoisuuksia kliinisessä päätöksenteossa.

Vastausten perusteella laboratorioissa ei ollut aivan selvää, hyödynnetäänkö fraktiopitoisuuksia, mutta fraktiopitoisuuksien raportoimisesta ei ajateltu olevan haittaakaan. Jäätiin miettimään, onko fraktiopitoisuuksien raportoimiselle tarvetta tai siitä hyötyä, jos indikaationa on M-komponentin etsiminen. Esiin nousi alfa-1-antitrypsiinin puutoksen havainnointi, jos fraktiopitoisuuksia ei raportoida.

Seuraavassa on lähimenneisyydestä esimerkki, jossa elektroforeesissa ei tullut immunoglobuliinien suhteen esiin poikkeavaa, mutta alfa-1-fraktion pitoisuus oli huomattavan matala (Kuva 1). Löydös kerrottiin lausunnossa ja suositeltiin S -Alfa-1-antitrypsiinin pitoisuuden määrittämistä. Kliinikko olikin pyytänyt suositellun jatkotutkimuksen ja sen tuloksen ollessa poikkeava edelleen Alfa-1-antitrypsiinin genotyypityksen, joka oli varmentanut merkittävän puutoksen. Mielenkiinnosta tapausta kohtaan laboratoriosta oltiin myöhemmin yhteydessä hoitavaan kliinikkoon ja kysyttiin kuulumisia. Toiminnallamme kerrottiin olleen huomattavaa merkitystä ja, mikä tärkeintä, hyötyä potilaalle. Raportoidun löydöksen ja siitä seuranneen diagnoosin ansiosta potilas on nyt seurannan ja neuvonnan piirissä. Sairauteen ei ole parantavaa hoitoa (ääritilanteissa elinsiirto), mutta elintavoilla ja ympäristön olosuhteilla on vaikutusta sen etenemiseen. ■

"Alfa1-antitrypsiinin puutos on perinnöllinen aineenvaihduntasairaus, joka altistaa kantajansa keuhko- ja maksavauriolle. Elinvauriot ovat seurausta geneettisen mutaation aiheuttamasta alfa1-antitrypsiinin vähentyneestä erityksestä hepatosyyteistä verenkiertoon. Pienentynyt seerumin alfa1-antitrypsiinipitoisuus altistaa varhain alkavalle keuhkoemfyseemalle. Hepatosyytteihin kertyvä erittymätön alfa1-antitrypsiini taas voi johtaa tulehdusreaktioon, sidekudoksen lisääntymiseen ja lopulta maksakirroosiin." Kauppi P ja Jokelainen K. Alfa1-antitrypsiinin puutos. Duodecim 2011;127(18):1911–8.



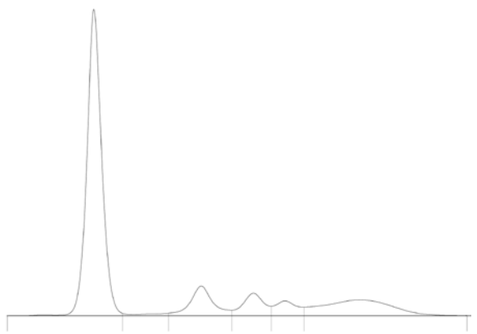
Huom!

SKKY tiedottaa ajankohtaisista asioista ensisijaisesti sähköpostitse.

Ilmoitathan sähköpostiosoitteesi SKKY:n verkkosivuilta löytyvällä lomakkeella: ***https://www.skky.fi/skky/jaseneksi-liittyminen/sähköpostiosoitteet***

Muistathan myös päivittää muuttuneen sähköpostiosoitteesi yllä olevan www-sivun kautta.

Terveisin SKKY:n johtokunta



S-PROT : 69 g/l

Fractio	g/l	Viiteväli g/l	%
Albumiini	43,8	36,0 - 51,0	**63,5**
Alfa 1	0,6	1,0 - 3,0	**0,9**
Alfa 2	6,4	2,0 - 8,0	**9,3**
Beta 1	4,6	2,0 - 8,0	**6,6**
Beta 2	3,0	2,0 - 8,0	**4,4**
Gamma	10,6	7,7 - 17,0	**15,3**

KUVA 1. Poikkeavan matala alfa-1-fraktion pitoisuus geelielektroforeesissa. Fraktiopitoisuudet raportoidaan Etelä-Pohjanmaan hyvinvointialueella toistaiseksi kuvan mukaisella tulosteella, mutta sähköiseen vastaamiseen ollaan siirtymässä.

Kliinikko olikin pyytänyt suositellun jatkotutkimuksen ja sen tuloksen ollessa poikkeava edelleen Alfa-1-antitrypsiinin genotyypityksen, joka oli varmentanut merkittävän puutoksen. Mielenkiinnosta tapausta kohtaan laboratoriosta oltiin myöhemmin yhteydessä hoitavaan kliinikkoon ja kysyttiin kuulumisia. Toiminnallamme kerrottiin olleen huomattavaa merkitystä ja, mikä tärkeintä, hyötyä potilaalle.