

Pt(U)-Cystin på Biochrom 30+ (NPU04161)

Bakgrund, indikation och tolkning

Cystein (Cys) är en polär hydrofil aminosyra som innehåller en svavelgrupp och denna svavelgrupp oxideras så att två cystein sammanbinds med en svavelbrygga till en dimer och benämns då cystin (Cys₂). Cystin utsöndras i urinen och ska normalt reabsorberas i njurarnas proximala tubuli via en transportör som kodas från två olika gener: SLC7A9, belägen på kromosom 19 och SLC3A1, belägen på kromosom 2. Via samma transportör transporteras även aminosyrorna ornitin, lysin och arginin. Vid defekter i transportören ökar koncentrationerna av dessa aminosyror i urinen. Cystin är relativt olösligt vid fysiologiskt pH och tenderar därför vid höga koncentrationer i urinen att bilda cystinkristaller vilket ger en ökad risk för njursten.

Cystinuri är således en autosomalt recessiv sjukdom som medför ökad risk för njursten och sjukdomen ska framför allt misstänkas vid njurstenssjukdom hos barn och unga, anhopning av fall i en släkt samt vid upprepad stenbildning. Risk finns för påverkan på njurfunktionen vid upprepade njurstenar. Förekomsten av cystinuri varierar i olika populationer. Behandlingen består av att upprätthålla en riklig diures, alkalinsera urinen samt i vissa fall läkemedelsbehandling med penicillamin eller tiopronin. Dessa läkemedel bildar disulfidbryggor med cystein och komplexet är mer lösligt i urin. Även dessa komplex kan kvantifieras vid analysen.

Vid frågeställning cystinuri, beställs "**tU-Cystin, utredning**" och analysen omfattar kvantifiering av 26 aminosyror i urinen och dessa besvaras per kreatininenhet. Dessutom görs en läkarbedömning (se analysen U-Aminosyror för mer information).

Vid uppföljning av patient med känd cystinuri beställs "**tU-Cystin, uppföljning**" och då kvantifieras U-Cystin och en uträkning av tU-Cystin görs om en dygnssamling utförts. Om det på remissen framgår att patienten har pågående behandling med tiopronin eller penicillamin, kvantifieras också blanddisulfiden U-Cystein-tiopronin respektive U-Cystein-penicillamin och utsöndringen av respektive blanddisulfid per dygn beräknas om dygnssamling har utförts.

Analysprincip

Urinen försätts med internstandard varefter proteinerna fälls med sulfosalicylsyra och pH justeras med litiumhydroxid. Separation av cystin i supernatanten sker automatiserat på en Biochrom 30+ aminosyraanalysator. Cystinets ninhydrinkomplex detekteras spektrofotometriskt vid 570 nm. Cystin identifieras genom sin retentionstid. Koncentrationen beräknas automatiskt av integreringsprogrammet OpenLAB EZChrom.

Metodbeskrivning

t(U)-Cystin på Biochrom 30+ (NPU04161)Gäller för
Klinisk kemi

MA

Referensintervall

Referensintervall saknas för U-Cystin, tU-Cystin, U-Cys-tiopronin, tU-Cys-tiopronin, U-Cys-penicillamin och tU-Cys-penicillamin.

Följande behandlingsrekommendation finns vid känd Cystinuri: "Rekommenderad koncentration vid uppföljning och behandling av patienter med cystinuri är 800 – 1000 µmol/L, ev. lägre beroende på stenaktivitet."

Vid utredning avseende cystinuri analyseras aminosyror i urinen och dessa besvaras per kreatininenhet. Referensintervall för dessa finns på "Analysportalen" [U-Aminosyror](#), (klicka på "läs mer"). Dessutom görs en medicinsk bedömning baserat på Servais, A. et al. [1].

Metodbeskrivning

t(U)-Cystin på Biochrom 30+ (NPU04161)Gäller för
Klinisk kemi

MA

Metodkaraktistika**Interferenser och felkällor**

Inga kända.

Mätområde

Mätområdet är 5-2000 µmol/L. Metoden är linjär till 2000 µmol/L. Vid högre koncentrationer än 2000 µmol/L späds provet 1:10 och analyseras om. Mätområdet går då upp till 20000 µmol/L.

Kvantifieringsgräns

Nedre kvantifieringsgräns 5 µmol/L.

Mätosäkerhet

Mätosäkerheten grundas på värden för internkontroller analyserade under 2021.

Aminosyra/disulfid	Nivå (µmol/L)	CV (%)
U-Cystin (i penicillaminkontrollen)	~ 430	6
U-Cystein-penicillamin	~ 1230	6
U-Cystin (i tioproninkontrollen)	~ 1130	6
U-Cystein-tiopronin	~ 2470	6

Spårbarhet

Aminosyrastandard fysiologisk, basiska (A6282, Sigma-Aldrich).

Aminosyrastandard fysiologisk, sura och neutrala (A6407, Sigma-Aldrich).

L-Glutamin (49419, Sigma-Aldrich).

Ackreditering

Metoden är inte ackrediterad.

Referenser

1. Servais, A. et al. Kidney International, 2021, 99, 48-58.
2. Saravakos P et al. Urology, 2014, 83:693-699 samt kommentar och svar på kommentar: Urology, 2014, 83: 961
3. Jeppsson J.O och Karlsson I.M, J. Chromatogr.1972; 72:93-103.

Metodbeskrivning

t(U)-Cystin på Biochrom 30+ (NPU04161)

Gäller för
Klinisk kemi

MA

-
4. Laurells Klinisk kemi i praktisk medicin, 10:e upplagan, E. Theodorsson, M. Berggren
Söderlund
 5. Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics, 5th ed. C.A. Burtis,
E.R.Ashwood, D.E. Burns.
 6. Njurmedicin, 4:de upplagan, M Aurell, O Samuelsson