

# **Necílená metabolická analýza suchých krevních skvrn pro diagnostiku dědičných metabolických poruch**

**Janečková H.<sup>1</sup>, Wojtowicz P.<sup>1</sup>, Hron K.<sup>2</sup>, Friedecký D.<sup>1</sup>, Adam T.<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>*Laboratoř dědičných metabolických poruch, Ústav molekulární a translační medicíny, Lékařská fakulta, Univerzita Palackého v Olomouci a Fakultní nemocnice Olomouc*

<sup>2</sup>*Katedra matematické analýzy a aplikací matematiky, Přírodovědecká fakulta, Univerzita Palackého v Olomouci*

## **SOUHRN**

*Cíl studie:* Metabolomika se stává důležitým nástrojem v klinickém výzkumu a diagnostice lidských onemocnění. V této studii byla použita necílená metabolická analýza suchých krevních skvrn (DBS) pro diagnostiku dědičných metabolických poruch (DMP).

*Typ studie:* Klinická aplikace

*Materiál a metody:* Vzorky DBS byly analyzovány technikou vysoce účinné kapalinové chromatografie ve spojení s hmotnostním spektrometrem s vysokým rozlišením. Data byla zpracována a statisticky vyhodnocena s použitím softwaru R.

*Výsledky:* Bylo porovnáváno 20 kontrolních vzorků vůči třem vzorkům od pacientů s fenylketonurií a třem vzorkům od pacientů s leucinózou. Všechny patientské vzorky se podařilo rozlišit od kontrolních na základě příslušných markerů jednotlivých onemocnění.

*Závěry:* Tato studie ukazuje, že necílená metabolomika může být uplatněna při diagnostice DMP.

*Klíčová slova:* kapalinová chromatografie, průletový hmotnostní analyzátor, necílená metabolomika, diagnostika, dědičné metabolické poruchy

## **SUMMARY**

**Janečková H., Wojtowicz P., Hron K., Friedecký D., Adam T.: Untargeted metabolomic analysis of dry blood spots for diagnosing inherited metabolic disorders**

*Objective:* Metabolomics has become an important tool in clinical research and diagnosis of human diseases. In this work we applied untargeted metabolomic analysis of dry blood spots (DBS) for diagnosing inherited metabolic disorders (IMDs).

*Design:* Clinical application

*Material and methods:* DBS samples were analyzed by high performance liquid chromatography coupled with high-resolution mass spectrometer. Data were processed and statistically evaluated using R software.

*Results:* We compared 20 control samples with three samples from patients with phenylketonuria and three samples from patients with maple syrup urine disease. All patient samples were distinguished from controls based on appropriate markers of the disorders.

*Conclusion:* This study shows that untargeted metabolomics can be applied for diagnosing various IMDs.

*Keywords:* liquid chromatography, time-of-flight mass analyzer, untargeted metabolomics, diagnostics, inherited metabolic disorders