

Praktický diagnostický benefit z rutinního stanovení holotranskobalaminu u pacientů metabolické ambulance

Hyánek J.¹, Hájek Z.³, Dubská L.², Pejznochová H.², Vaingátová S.², Maťoška V.², Hejtmánková J.⁴, Křížová M.⁵, Vondráčková D.⁶, Pehal F.¹, Hoffman R.¹, Matoušková J.⁷, Hyánek T.⁸, Martiníková V.¹, Privarová J.¹

¹Metabolická ambulance Nemocnice Na Homolce, Praha

²Oddělení klinické biochemie, hematologie a imunologie Nemocnice Na Homolce, Praha

³Gynekologicko-porodnická klinika VFN a 1. LF UK, Praha

⁴Gennet, Oddělení lékařské genetiky, s. r. o., Praha

⁵Interní oddělení Nemocnice Na Homolce, Praha

⁶Neurologické oddělení Nemocnice Na Homolce, Praha

⁷Kardiologické oddělení Nemocnice Na Homolce, Praha

⁸Anesteziologické a resuscitační oddělení Nemocnice Na Homolce, Praha

SOUHRN

Cíl studie: Autoři popisují velice dobré zkušenosti s rutinním stanovením aktivního vitamínu B₁₂ – holotranskobalaminu (HTC) u pacientů odeslaných do metabolické ambulance Nemocnice Na Homolce za posledních 5 let.

Pacienti a metody: Za rok navštíví ambulanci zhruba 1000 dospělých i dětských pacientů s metabolickými poruchami, u kterých je diferenciálnědiagnosticky indikováno vyšetření HTC a stanoveno metodikou MEIA AxSym Active B-12 Assay (Abbott).

Výsledky: Deficit HTC nacházíme kromě makrocytární anémie také u pacientů s nepoznanými neuropsychiatrickými, gastrointestinálními, srdečními a perikoncepčními problémy. Zřetelný deficit HTC je také prokazován při mozkových příhodách, infarktech myokardu, emboliích plicnice, trombóze, tromboembolií, typických i atypických perniciózních anémiích, u mentálního opoždění a kognitivních poruch, u žen trpících dysfertilitou aj. Vybrané kazuistiky jsou stručně dokumentovány a dokazují, že správná diagnóza byla možná jen díky zavedení tohoto vyšetření do rutinního provozu laboratoře.

Závěr: Autoři doporučují vyšetření HTC u shora uvedených klinických symptomů, protože spolu se stanovením metylmalonátu a homocysteinu dokáže snížená hladina HTC překvapivě objasnit vyvolávající příčinu mnoha různorodých nálezů a určit tu správnou diagnózu či pochopit neočekávané komplikace.

Klíčová slova: aktivní vitamín B₁₂, holotranskobalamín, kobalamín, deficit vitamínu B₁₂.

SUMMARY

Hyánek J., Hájek Z., Dubská L., Pejznochová H., Vaingátová S., Maťoška V., Hejtmánková J., Křížová M., Vondráčková D., Pehal F., Hoffman R., Matoušková J., Hyánek T., Martiníková V., Privarová J.: Practical diagnostic benefit of routine holotranscobalamin estimation in patients from metabolic surgery

Objective: Authors are commenting very good experience with routinely use of holotranscobalamin (HTC) in patients attending the metabolic surgery of Hospital Homolka within last 5 yrs.

Patients and Method: Among 1000 adult or children patients attending yearly the metabolic surgery the typical cases of HTC deficiency were detected in patients with unexplained neurological, psychiatric, gastroenterological, cardiologic, obstetric, nutritional and metabolic symptoms. The MEIA AxSym Active B-12 Assay (Abbott) method was introduced in routine laboratory use instead of total vitamin B-12 estimation.

Results: Typical clinical cases of patients suffering from heart attacks, pulmonary embolism, typical or atypical pernicious anemias as well as in patients with deep vein thrombosis, thromboembolism, in patients with neuronal and perception disorders, in females suffering from fertility disorders are presented in details. All these patients were detected only thanks to introducing of very efficient method for HTC estimation in the routine use in clinical chemical laboratory.

Conclusion: In many typical or atypical clinical cases of known or unknown origin, the estimation of active form of vitamin B-12-HTC together with methylmalonic acid and total homocysteine could be very helpful to find the reason for corresponding diagnosis or complications.

Key words: active vitamin B-12, holotranscobalamin, cobalamin, deficiency of vit. B-12.