

## S-Metylmalonat

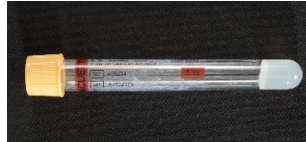
**MMA**

Klinisk kemi

Ackrediterad

### Provtagningsmaterial

Provkärl



Serumrör med gel

Provtagningsetikett

GULD5mL

Fyllnadsvolym (mL)

5

Art.nr. (Inköpsportalen)

5023524

### Remiss

Beställs elektroniskt i Cosmic.

Kan även beställas på pappersremiss Specialanalyser. Skrivs ut från sidan [Remisser](#).

### Remissuppgifter

Generella remissuppgifter, se Krav på remissuppgifter i Provtagning – Allmänna anvisningar.

### Provtagning

**5 mL Guldgul propp med gel (Z Serum Sep Clot Sep Activator)**

alternativt 6 mL Röd propp (Z Serum Clot Activator)

**OBS!** Analysen kan **inte** utföras på EDTA-, oxalat- eller citratplasma.

### Provhantering

Efter centrifugering pipetteras serum/plasma av till sekundärrör (5mL 75x13mm).

Analys utförs på Laboratoriet klinisk kemi Centralsjukhuset Karlstad.

### Förvaring och transport

Serum hållbart sju dygn i kyl, vid längre tids förvaring fryses provet (-20°C).

### Förväntad svarstid

Analyseras 4 ggr/vecka.

### Tolkningsstöd

Referensintervall:

<0.39 µmol/L

Källa: Nexö et al. How to diagnose cobalamin deficiency. Scand J Clin Lab Invest 1994;54 (Suppl 219) 61-76.

Hos patienter med kobalaminbrist ser man värden mellan 0,45 - 0,50 µmol/L och ibland betydligt högre. Det föreligger ingen ökning med åldern och dag-till-dag-variationen är mindre än 15 %. Normala värden ses hos heterozygoter för metylmalonsyreacidemi. Däremot är MMA-nivån något ökad vid njurinsufficiens; värden upp mot 0,5 µmol/L kan förekomma om S-kreatinin är >225 µmol/L. Ett ökat S-MMA pga. kobalaminbrist sjunker signifikant på ett dygn om man injicerar 1 mg kobalamin intramuskulärt. Falskt låga/normala MMA-nivåer ses ibland hos individer med kobalaminbrist om de behandlas med breda antibiotika. Det förekommer ibland att man ser förhöjda MMA vid folatbrist utan att orsaken är helt känd.

### Indikation och medicinsk bakgrund

Vid misstänkt B12-brist, även enbart funktionell brist. Bra markör vid neurologisk och neuropsykiatrisk påverkan.

Vitamin B12 = kobalamin, behövs i kroppen i minst två olika enzymssystem. Det ena är metyleringen av homocystein till methionin, där metyl-kobalamin verkar som kofaktor. Det andra är omvandlingen av metylmalonyl-CoA till succinyl-CoA under inverkan av adenosyl-kobalamin.

Brist på B12-vitamin kan ge upphov till megaloblastisk anemi samt skador på nervsystemet med en mångfald av neurologiska och neuropsykiatriska symptom. Anemin beror på brist på metyl-kobalamin, medan skadorna på nervsystemet anses orsakas av adenosylkobalamin-brist. S-B12 avspeglar inte alltid den intracellulära kobalaminnivån, vilken är avgörande för hur ovannämnda enzymssystem ska fungera. Man har hos en patientpopulation med B12-brist sett påverkan på nervsystemet samtidigt som B12-värdet legat inom det normala referensområdet. Metylmalonatstegring anses som en klart känsligare markör i dessa fall.

#### **NPU-kod**

NPU02780 Plasma-Metylmalonat;substanskoncentration

#### **Övrigt**

#### **Endast för laboratoriet**

Beställs med analyskod: MMA

Analys kan även utföras på litiumheparin-plasma (4 mL Ljusgrön propp med gel (LH Lithium Heparin Sep).

**Utarbetad av:** Ann-Sofie Jonsson

**Medicinskt ansvarig:** Mattias Aldrimer