

B12-, Folatutredning

Bakgrund

Kobalaminer (vitamin B12) samt folat (folsyra, vitamin B9) är nödvändiga bl.a. för normal DNA-syntes och omsättningen av vissa aminosyror. Bestämning av B12 i plasma är indicerad bl.a. vid utredning av megaloblastisk anemi, misstanke på kobalaminbrist, vid glossit, oförklarad polyneuro- och myelopati, depressiva symtom och demensutredning [1]. Bestämning av Folat i är indicerad bl.a. vid makrocytos, megaloblastisk anemi, misstänkt malabsorption, kognitiva eller neurologiska symtom [1]. Otillräckligt folatintag under graviditet ökar risken för neuralrörsdefekter.

Låga nivåer av B12 respektive folat tyder på brist. Dock förekommer både för kobalaminer och B12 en betydande gråzon där det utifrån uppmätta nivåer inte går att utesluta en brist. För att bättre kunna bedöma den funktionella nivån av kobalaminer och folat utnyttjas att nivån av homocystein stiger vid brist på B12 eller och/eller folat [1]. Vid B12-brist stiger även nivån av Metylmalonat (MMA) vilket i sin tur kan användas som en specifik markör för B12-brist [1].

Brist på vitamin B12 kan ge upphov till störningar i folatomsättningen, vilka kan medföra "funktionell" folatbrist, utan sänkt nivå av serumfolat. "Funktionell" folatbrist kan även ses hos en del individer med S-Folat < 15 nmol/L som är homozygota för en polymorfism i enzymet metylentetrahydrofolatreduktas (MTHFR) [2]. Vid tolkning av resultaten från homocystein- och metylmalonatbestämningar behöver man ta i beaktande att nedsatt njurfunktion leder till höjda nivåerna av både homocystein och

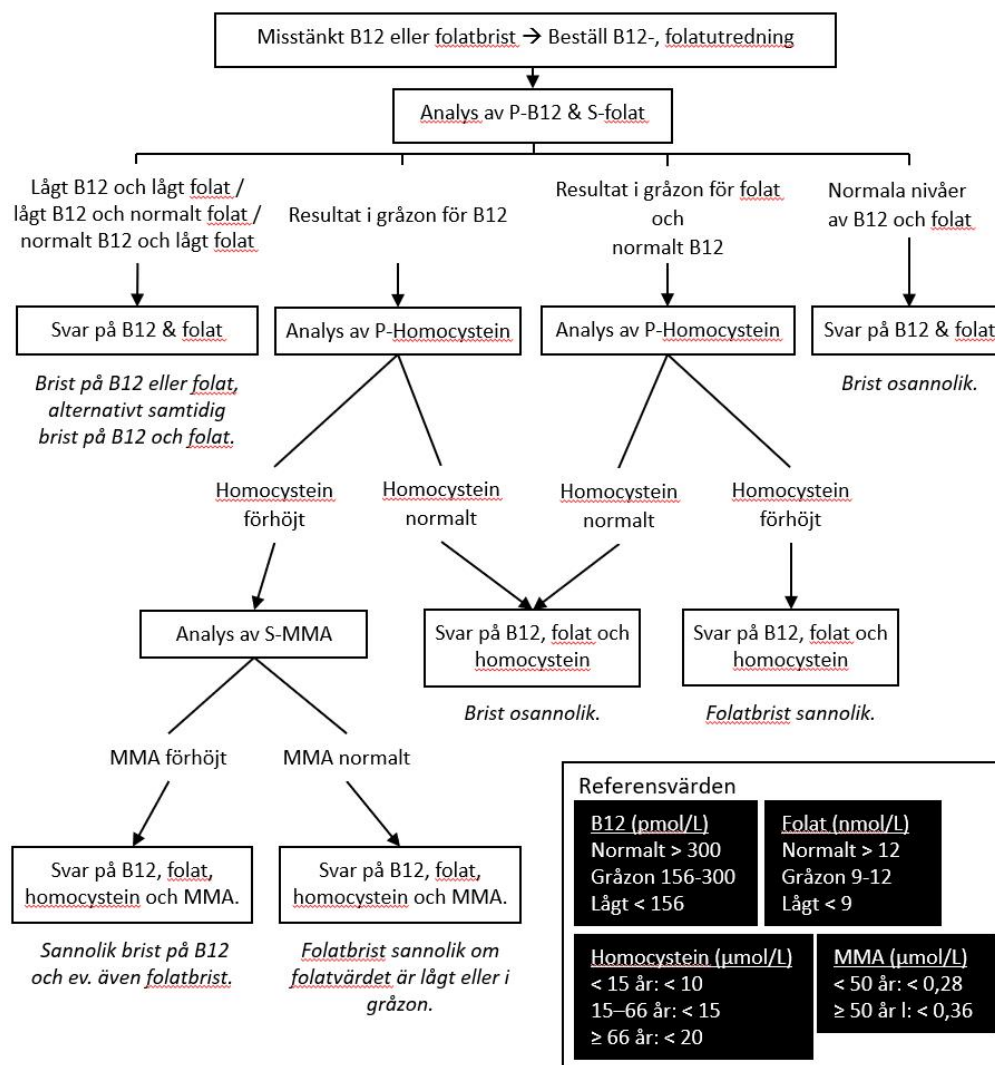
metylmalonat, och för homocystein kan nivåerna stiga även vid leversjukdom [1].

Flödesschema för aktuell utredningsalgoritm med förslag på tolkning och referensområden presenteras nedan [3–6].

Svar/Tolkning/Bedömning

Svar ges på P-Kobalaminer (B12) och S-folat, beroende på resultat från de initiala analyserna ges svar även på P-homocystein och S-Metylmalonat. Var god se utredningsalgoritmen nedan samt Läs mer i analysportalen för respektive analys för detaljer om tolkning av analyssvar [3–6].

Utredningsalgoritm med förslag på tolkning i kursivt.



Metodik/mätprincip

S-folat, P-B12 och P-Homocystein mäts med kompetitiv immunanalys med kemiluminometrisk teknik. S-Metylmalonat mäts med teknik baserad på vätskekromatografi kopplad till tandem masspektrometri.

Referenslitteratur

1. Theodorsson E, Berggren Söderlund M red. Laurells Klinisk kemi i praktisk medicin. Lund: Studentlitteratur 2018, 10:e upplagan.
2. Refsum H, Smith AD, Ueland PM et al. Facts and recommendations about total homocysteine determinations: An expert opinion. Clin Chem 2004; 50: 3-32
3. Means, R. T, & Fairfield, K. M. (2024). Clinical manifestations and diagnosis of vitamin B12 and folate deficiency. UpToDate. Hämtad December 2024-12-16, från <https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-vitamin-b12-and-folate-deficiency>
4. Siemens produktblad: Atellica IM Homocystein (HCY) 10995362_SV Rev. 05, 2023-03.
5. Siemens produktblad: Atellica IM Vitamin B12 (VB12) 10995437_SV Rev. 03, 2023-03.
6. Siemens produktblad: Atellica IM Folate (Fol) 10995344_SV Rev. 05, 2023-11

P-Kobalaminer (NPU01700)

S-Folat (SKA01886)

P-Homocystein (NPU04073)

S-Metylmalonat (NPU02780)