

Aminosyrorna är involverade i kroppens alla system. Rubbningar i aminosyraomsättningen kan leda till olika brister och obalanser, som i sin tur kan påverka sådana funktioner som matsmältning, hjärt-kärlfunktion, avgiftningsförmåga, pH-balans, hormonbalans, muskler och skelett likaväl som beteende och sinnesstämning.

Aminosyror är livsnödvändiga. I fri form eller länkade som peptider spelar de en viktig roll när det gäller signalsubstanter, pH-reglering, kolesterolomsättning, smärtkontroll och avgiftning samt kontroll av inflammatoriska processer. Aminosyror utgör byggstenarna för kroppens strukturella vävnad. Ordet "protein" kommer från det grekiska ordet "protos" som betyder "först", ett tecken på hur viktigt protein är för kroppen.



Många funktioner i kroppen kräver tillförsel av aminosyror och är därför beroende av en bra omsättning. En störning i aminosyraomsättningen är inte lätt att upptäcka och döljs hos många. Ibland kan den märkas i form av subtila symptom, men även som etablerad sjukdom. Det kan röra sig om sjukdomar som kroniskt trötthetssyndrom, återkommande huvudvärk, kroniska magtarmbesvär, mat- och kemikalieintolerans, inflammatoriska besvär, depression, inlärnings svårigheter, näringsbrist, neurologiska besvär eller degenerativa sjukdomar. En

aminosyraanalys bör ingå i en grundläggande hälsoundersökning.

Proteiner och aminosyror

Protein består av molekyler som är uppbyggda av 50 aminosyror. Peptider består också av 50 aminosyror och flera kortkedjade peptider, som ursprungligen kommer från maten, absorberas som de är¹ och fungerar annorlunda än individuella aminosyror. Skillnaden mellan de många olika aminosyrorna upptäckts genom att man undersöker deras kemiska struktur.

Varje aminosyramolekyl innehåller minst en aminogrupp (-NH₂) och en karboxylgrupp (-COOH). Aminosyror finns antingen i l- eller d-konfiguration, vilket avgörs genom vilken sida aminogruppen (-NH₂) fäster sig till. Förutom glycin och taurin är alla osymmetriska. Taurin bär en svavelsyragrupp i stället för en karboxylgrupp. I naturligt protein är alla aminosyraämnen l-konfigurerade. D-konfigurationer kan formas av bakterier, nedbruten vävnad eller syntetiskt. Även om en liten del d-formade aminosyror kan omvandlas eller omstruktureras till l-konfigurationer, är de flesta d-konfigurationer inte tillgängliga för peptid- eller proteinsyntes och kan även hämma enzymer. På grund av detta är d-konfigurationen inte särskilt bra som närings tillskott. Ett undantag kan vara dl-fenylalanin, som har förmågan att begränsa den normala enzymatiska nedbrytningen av endorfiner och enkefaliner och får därmed användas terapeutiskt för att lindra smärta.²

Kroppen tillverkar de flesta aminosyror, men inte de essentiella aminosyror som måste intas genom kosten. De åtta essentiella aminosyror är isoleucin, leucin, lysin, metionin, fenylalanin, treonin, tryptofan och valin. Det finns även semiessentiella aminosyror: arginin, histidin, cystein och hos barn, taurin. Kroppen kan tillverka dessa, men oftast inte i tillräckliga mängder så kostintaget är viktigt.

Aminosyror som ingår i protein omfattar de åtta essentiella samt tolv andra. Det finns även två som är hydroxylerade när de inkorporeras i polypeptider eller i proteinstrukturen: lysin blir hydroxylysin och prolin blir hydroxyprolin. Totalt ger detta 22 olika aminosyror. Ytterligare aminosyror är betaalanin, citrullin, homocystein, cystotionin, ornitin och

alpha-aminoacidpisyra. I analysen ger de information om kroppens omvandlingsförmåga eller tillförsel från kosten. Obalanser hos några av dessa aminosyror kan indikera en störning i omsättningen.

Några viktiga aminosyror

Vissa aminosyror spelar en mycket viktig roll för kroppen och bör därför nämnas speciellt. Exempel på dessa är metionin, taurin, cystein, lysin, arginin, tryptofan och glutamin.

Metionin är en mycket viktig aminosyra som tillför metylgrupper och svavel till kroppen. Den behövs för tillverkning av kroppsvävnader, kolhydrat-, fett- och aminosyraomsättning samt avgiftningsprocessen. Metionin är den essentiella föregångaren till cystein, glutation och taurin och bidrar via cystein till insulin och coenzym A-tillverkning. Metylering (via S-adenosylmetionin) är avgörande för genutveckling, muskelomsättning, katekolaminbalans och tillverkning av kolin och acetylkolin. Omsättningen av metionin påverkas lätt negativt, vilket kan leda till flera sjukdomar, bl a hjärt-kärlsjukdom,³ ryggmärgsbräck,⁴ osteoporos⁵ och neuropsykiska besvär.⁶

Taurin, en icke-proteinmetabolit från metionin, har flera viktiga funktioner i kroppen. Som antioxidant söker taurin efter överskott av hypokloritjoner (OCI). Den fungerar även som signalsubstans, konjugerar med kolesterol och utgör en komponent av galla. Hjälper till att reglera de intracellulära koncentrationerna av magnesium, kalcium, kalium och natrium samt ”spar” magnesium. Taurin stödjer kaliumretention i hjärtat och verkar bidra till att reversera onormal hjärtfunktion orsakad av glykosider eller adrenalin.⁷ Normalt födda barn har en begränsad förmåga att spjälka metionin. Bröstmjolk innehåller också höga halter taurin, medan komjolk endast innehåller låga halter. Undersökningar visade att oroliga spädbarn svarade bra på ökade taurinhalter och därefter tillsattes denna aminosyra i modersmjölksersättning på 80-talet.

Cystein spelar en mycket viktig roll i metioninomsättningen. Den formar disulfidlänkar i och mellan proteinkedjorna. Tillsammans med ett derivat av pantotensyra utgör den coenzym A, en föregångare till taurin, och en komponent som begränsar hastigheten av den antioxidanta och avgiftande tripeptiden

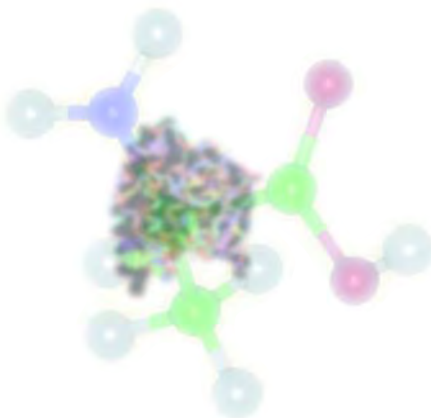
glutation (GSH). I immunsystemet stödjer sulfhydrylgrupper aktiveringen av cytotoxiska T-celler, ökning i T-celler som svar på mitogener och differentieringen av T- och B-lymfocyter. Konjugeringen med GSH är ett kritiskt steg i avgiftningen och utsöndringen av de flesta xenobionter och endobionter. Vid acetaminofenförgiftning är det N-acetylcystein som främst skyddar från toxicitet, då det är en föregångare för GSH-syntesen.⁸ De totala och reducerade glutationkoncentrationerna är i regel låga hos personer med AIDS och halten utgör en viktig markör när det gäller att bedöma överlevnadsprognosen hos personer med HIV.⁹⁻¹¹ Brist på GSH har också dokumenterats vid lungsjukdomar, akuta luftvägsbesvär, astma, lungfibros m fl sjukdomar.¹²

Lysin utgör länken mellan transaminas-enzymerna som är viktiga för aminosyraöverföringen mellan de olika aminosyragrupperna SCPT och SGOT samt pyridoxalfosfat coenzym, som krävs för transamineringen. Lysin klarar detta på grund av dess två aminosyragrupper; den ena utgör peptidbindningsfästet med transaminasprotein och den andra hjälper till att fästa pyridoxalfosfat. Lysin anses också påverka skelettet genom att stödja kalciumabsorptionen i tarmen och förbättra reabsorption av kalcium i njurarna.¹³ Lysin är också nödvändigt för carnitinsyntesen, för en effektiv energiomvandling från fettsyror i cellerna¹⁴ och för bra immunfunktion. L-lysin tillskott kan ge tymustillväxt och visar förbättrade immunsystemparametrar.¹⁴

Arginin behövs i stora mängder då kroppens egen tillverkning inte räcker för att täcka behovet. Det är därmed en semi-essentiell aminosyra. Bland dess viktigaste egenskaper är förmågan att stimulera utsöndring av tillväxthormon och prolaktin samt bukspottkörtelns insulin och glukagon. Arginin fungerar som en föregångare för kväveoxid, viktig för signalöverföring, aggregering av blodplättar, blodtrycks kontroll, immunsystemets cytotoxiska funktion och tunntarmens glatta muskulatur. Arginin-tillskott har visat sig minska kärltjocklek vid arteroskleros,¹⁶ minska klumpning av blodplättar och proppbildning på kärlväggarna.¹⁷ Arginin stödjer även avsöndringen av kollagen, vilket visar hur viktig den är när det gäller sårsläkning, även vid magsår.¹⁸

Indikationer

En aminosyraprofil är en väsentlig del av en noggrann undersökning. Analysen är även indikerad vid kroniska tillstånd som är svår-diagnostiserade eller när behandlingen inte har effekt. Hos nyfödda eller barn med tillväxtrubbningar kan analysen också vara indikerad.



Aminosyraanalysen ger information om över 40 olika ämnen. Detta är viktigt för ett brett spektrum av metaboliska och näringsorsakade tillstånd.

Tillstånd som associeras med aminosyraobalanser:

- alkoholism
- ammoniak toxicitet
- ataxi
- beteendestörningar
- hjärt-kärlsjukdom
- kemisk intolerans
- depression
- dermatit
- nedsatt avgiftningsfunktion
- inflammationsbesvär
- hyperlipidemi
- högt blodtryck
- lågt blodtryck
- inflammatoriska besvär
- sömnbrist
- mental retardation
- myopati
- ryggmärgsbråck
- ögonbesvär
- osteoporos
- oxidativ stress
- nedsatt immunfunktion
- dålig sårhäkning
- reumatisk artrit
- kramper
- dålig hud och naglar

Tryptofan, också en essentiell aminosyra, är en föregångare för hormonet serotonin som reglerar kärksammandragning och är en signalsubstans som påverkar sömn, aptit och välmående. Vid forskning på personer med depression har man funnit låga halter tryptofan, vilket antyder att tryptofantillförseln till hjärnan i vissa fel kan vara nedsatt.^{19, 20} Efter metyleringen med S-adenosylmetionin, omvandlas serotonin till melatonin, som spelar en viktig reglerande roll som hormon. Melatonin modulerar dygnsrytmen hos kroppens immuna och endokrina aktiviteter, samt har antioxidativa och onkostatiska egenskaper. Brist på tryptofan eller S-adenosylmetionin kan leda till melatoninbrist.

Glutamin är den aminosyra som finns i högst halt i blodet och som utgör ett viktigt transportmedel för kväve. Glutamin kan avge en kväveatom som en amid för att tillverka nikotinamid från niacin (B₃-vitamin), ett viktigt steg i tillverkningen av den viktiga cofaktorn "NAD". Även om den inte räknas som essentiell eftersom kroppen syntetiserar glutamin, räknas den sannolikt som essentiell då den endast räcker vid normal hälsa. När vävnader bryts ner fortare än biosyntesen hinner med, behövs glutamin i större mängd än vad kroppen kan syntetisera. Glutamin är viktigt för tarmhälsan;²¹ brist i samband med stress associeras med atrofi;²² och höga doser glutamin har påvisats hindra atrofi i slemhinnorna vid försämrade tarmflora.²³⁻²⁵

Aminosyraprofilens användningsområden

Tidigare gav mätning av aminosyrorna begränsad information. Man kunde endast urskilja matsmältningsbrister såsom fenylketonuri. Med hjälp av funktionsanalyser är den tillgängliga informationen mycket mer omfattande. Eftersom essentiella aminosyror inte tillverkas i kroppen utan måste tillföras genom kosten kan exempelvis låga halter indikera en nedsatt matsmältningsfunktion.

Magtarmdysfunktion

En aminosyraanalys kan urskilja olika typer av störning i matsmältningsapparaten. Höga halter anserin och carnosin kan antingen bero på en för hög tillförsel genom kosten eller bristande peptidasaktivitet i tarmen. För låga halter essentiella aminosyror tillsammans med ökade

halter peptider i urin indikerar en ofullständig proteolys.²⁶ Man ser ofta en ökad genomsläpplighet i tarmen i dessa fall. Eftersom histidin behövs för tillverkningen av histamin, den första matsmältningsresponsen i magen, kan låga halter i plasma eller urin indikera nedsatt matsmältningsfunktion. Höga halter hydroxyprolin kan påvisa celiaki och en hög utsöndring av hydroxyprolin indikerar en mer utpräglad steatorré.²⁷ Detta anses indikera större förbrukning av kollagen och är kanske relaterat till malabsorption.²⁸

Njurfunktion

Njurarna spelar en mycket viktig roll när det gäller aminosyraomsättning och näringstillförsel. Njurarnas tubuli reabsorberar exempelvis ca 70 g filtrerade aminosyror hos en man som väger 79 kg. En jämförelse mellan aminosyrahalter i blod och urin- och kreatininutsöndringen i ett 24-timmars urinprov kan ge en mycket bra information om njurfunktionen. Höga halter i blodet och låga halter i urin när det gäller en 24-timmars mätning av kreatinin indikerar låg reningsfunktion i njurarna, medan motsatsen indikerar en hög reningsfunktion.

Vitamin- och mineraltillförseln

Eftersom flera vitaminer och mineraler fungerar som cofaktorer i aminosyraomsättningen, kan onormala mönster i blod eller urin indikera funktionsbrister hos dessa näringsämnen. Höga nivåer av aminosyror som påverkas av transaminering kan indikera pyridoxal-5-fosfat (B₆) dysfunktion. Dessa omfattar alfa-aminoacidipinsyra, alanin, aspartinsyra, tyrosin, leucin, isoleucin och valin. På samma sätt fungerar magnesium som ett coenzym vid flera reaktioner och vissa höga eller låga aminosyrahalter kan indikera magnesiumbrist. Etanolamin kan t ex vara högt medan fosfoetanolamin är lågt. Fosfoserin kan vara högt och serin lågt. Andra cofaktorer som är involverade i aminosyraomsättningen är tiamin, riboflavin, niacin, B₁₂, folsyra, zink och mangan.

Inflammation

Tre aminosyror är avgörande för antioxidanta och antiinflammatoriska funktioner: cystein, glutation och taurin. Cystein anses ha en begränsande effekt på syntesen av antioxidanta tripeptiden glutation (GSH). Den håller de andra molekylerna i dess reducerade form och anses vara viktig vid inflammatoriska

reaktioner och påverkar tillverkning av fagocyter. Studier av friska människor visar att personer med hälsosamma halter intracellulärt GSH hade avsevärt högre halter CD4+ T-celler än de med låga värden GSH. När GSH var under den optimala nivån visades i genomsnitt en 30 % minskning av T-celler. Detta hindrades med intag av N-acetylcystein.²⁹

Låga cysteinhalter har registrerats efter svårt trauma,³⁰ och lägre halter GSH har associerats med malign cancer.³¹ Taurin söker och slukar jonen hypoklorit (OCI) som genereras "in vivo" som ett resultat av fagocytering och oxidantrespons. Taurinkoncentrationen är mycket hög i polymorfonukleotider (PMNs) som distribuerar väteperoxid under inflammatoriska processer. Optimala halter taurin begränsar inflammation och tillåter över-skotts-OCI att omvandlas till stabila kloraminer.

När taurinhalten är låg, ökar inflammationen vilket kan leda till ökad produktion av acetaldehyder. Detta leder ofta till överkänslighet och oxidativa stressreaktioner såsom modifiering av LDL-kolesterol med hjälp av malondialdehyd.³²

Nedsatt avgiftningsförmåga

Många aminosyror, både fria eller i peptidform, används för avgiftning av endo- och exobionter. Aminosyrorna i denna grupp är metionin, cystein, glutation, glutamin, glycin, alanin, aspartin och taurin. För låga halter av dessa aminosyror kan leda till en nedsatt avgiftningsförmåga, vilket i sin tur kan leda till neurologiska besvär, överkänslighet för kemikalier och kronisk trötthet.³³

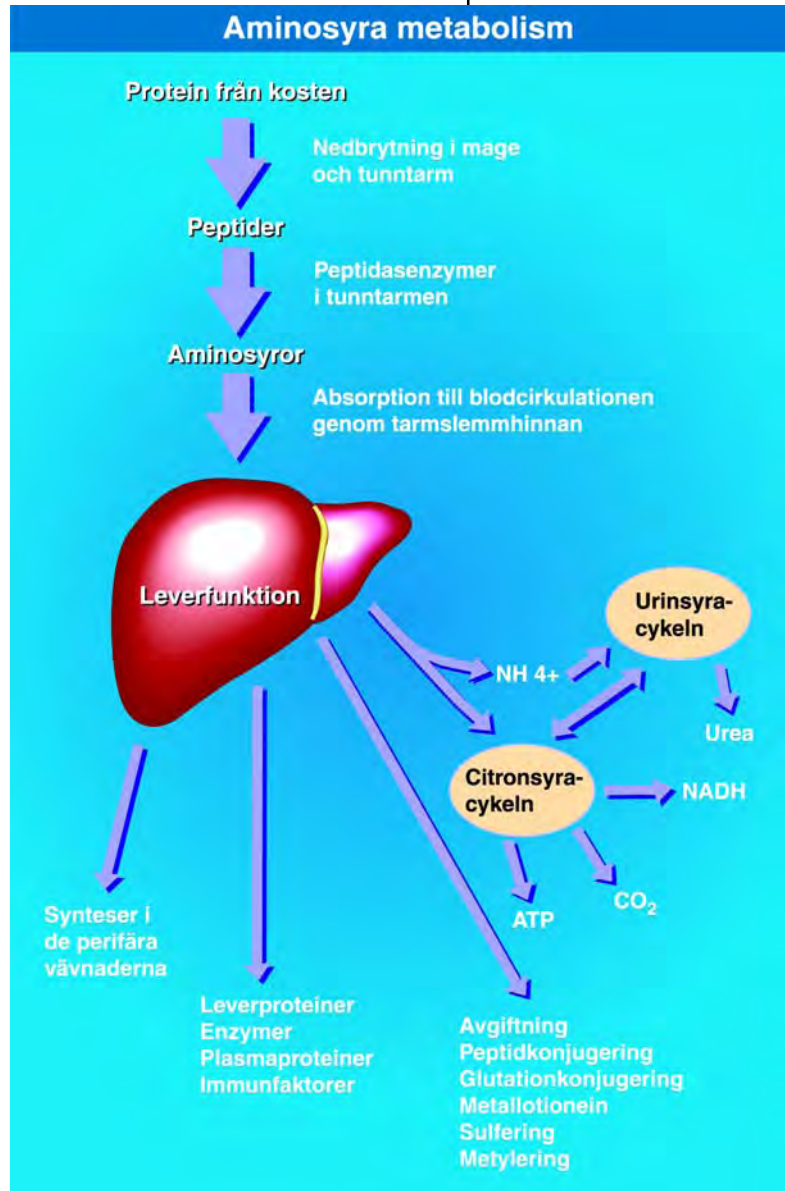
Hjärt-kärlsjukdom

Nedsatt omsättning av metionin kan leda till hjärt-kärlsjukdom,³⁴ särskilt homocysteinuri, hjärtinfarkt och stroke.³⁵⁻³⁸ Homocystein utgör en del av nedbrytningskedjan hos metionin. Det kan antingen återställas till metionin eller brytas ner till cystein. När de involverade enzymerna inte fungerar riktigt, kan homocystein akkumuleras och bidra till oxidativ skada av LDL-kolesterol och kärlväggen. Vitaminerna B₆, B₁₂, folsyra, betain och serin är alla essentiella när det gäller metioninkatabolismen och brister kan försämra tillståndet. Att inta 25 mg l-metionin per kilo kroppsvikt under provtagningsdagen gör det möjligt att analysera om homocysteinemi föreligger.

Neurologisk dysfunktion

Aminosyrorna tryptofan, fenylalanin och metionin kan påverka smärtgränsen, välmåendet och sömnmönstret. Tryptofan är föregångare till serotonin som påverkar välmåendet och sömnen. Fenylalanin omvandlas till signalsubstansen

Aminosyror, fria eller i peptidformen, krävs för avgiftningen av både slaggprodukter och miljögifter.



tyrosin och till katekolaminet noradrenalin, som både påverkar välmåendet och beteende och utsöndras i binjurarna. Flera studier påvisar att noradrenalin begränsar utsöndring av ACTH (adrenokortikotropiskt hormon) genom att begränsa utsöndring av CRF (kortikotropinfrigörande faktor) från hypotalamus. Genom att förbehandla med tyrosin kan man undvika depression och låga halter noradrenalin som ofta märks efter akut stress, då det begränsar för höga halter cortisol i plasmablood.³⁹ Tyrosin är föregångare till sköldkörtelhormonerna tyroxin och trijodotyronin och kan där-

"Aminosyrabiokemin ger stor insikt i många av kroppens aktiviteter som involverar vitaminer, mineraler och aminosyror. För läkare som satsar på individualitet i sin behandling, ger denna analys den känsligaste bedömningen av den biokemiska harmonin."

Sidney MacDonald Baker M.D.
Detoxification and Healing



Amino Acid Analysis (Urine)

Great Smokies Diagnostic LaboratorySM

63 Zillioa Street
Asheville, NC 28801-1074

Patient: Sample Patient

Test Doctor, MD

147 Biltmore Ave.

Asheville, NC 28803

ID#: 000000-0000 Age: 65 Sex: Female

Collected: 00/00/00 Received: 00/00/00 Completed: 00/00/00

Markers for Urine Representativeness

MARKER	RESULTS*	LOW	REFERENCE	HIGH	REFERENCE RANGE*
Creatinine	804		804		700-1900 mg/24 hr.
24-hour volume	2150		2150		700-2250 ml
Glutamine/Glutamate	16.8			16.6	>=5.1
Ammonia concentration	2.9	2.9			10-40 µm/ml
Arginine / Ornithine	12.6		12.6		>=0.6

Urine Representativeness Index 10.0

Nutritionally Essential and Semi-essential Amino Acids

AMINO ACID	RESULTS*	LOW	REFERENCE	HIGH	REFERENCE RANGE*
Arginine	13		13		11-40
Histidine	316	316			400-1500
Isoleucine	19		19		17-50
Leucine	38		38		24-70
Lysine	36	36			55-400
Methionine	56		56		28-75
Phenylalanine	18	18			31-85
Taurine	683		683		140-1050
Threonine	55	55			65-340
Tryptophan	51		51		24-90
Valine	26		26		22-65

Dietary Peptide Related Markers

MARKER	RESULTS*	LOW	REFERENCE	HIGH	REFERENCE RANGE*
Anserine (dipeptide)	115		115		5-120
Carnosine (dipeptide)	12			12	7-90
1-methylhistidine	1231		1231		90-975
Beta-alanine	35		35		0-19

reference
borderline normal
borderline high or low†
outside ref. range†

†Please refer to commentary for results that are in these zones

*Reported as micromoles per 24 hr. unless stated otherwise
ND = not detected
Histograms represent idealized data based upon large populations

© GSDL 1998 • College of American Pathologists #31722-01 • CLIA Lic. #34D0655571 • Medicare Lic. #34-8475 • n,rp,aau,011300

med ha en positiv effekt på välmåendet. De analgesiska peptiderna; endorfiner och enkefaliner är sammansatta av aminosyror; den enkefalina metioninen har en analgesisk potens som är 20 gånger starkare än morfin. Katekolaminer måste metyleras med A-adenosylmetionin (SAM) för att fungera bra; låga halter SAM har märkts vid depression.⁴⁰

Ammoniaktoxicitet

När aminosyror bryts ner avges kväve antingen som en aminogrupp (-NH₂) eller som en ammoniakjon (NH₃⁺). Även om kväve är nödvändigt för kroppen, kan ett överskott bilda ammoniak som är toxiskt för hjärnvävnaderna. Symtomen kan vara beteendestörningar, huvudvärk, diarré och störningar på det centrala nervsystemet. Studier visar ett samband mellan för mycket ammoniak i kroppen och Alzheimers sjukdom.⁴¹ Eftersom alfa-ketoglutarinsyra, som är viktig för citronsyracykeln, också är viktig när det gäller att balansera ammoniak i kroppen, kan höga halter ammoniak leda till brist på alfa-ketoglutarat i citronsyracykeln och begränsar därmed ämnesomsättningen i cellerna.⁴² Ammoniak transporterats antingen till levern, där den omvandlas till en ofarlig form i ureacykeln, eller så fäster den sig till aminosyran glutamat och bildar glutamin. Glutamin kan agera som en transport för att få bort kväve från det centrala nervsystemet. Höga halter glutamin, aspargin, alanin eller glycin kan indikera nedsatt förmåga att avgifta ammoniak. Detta antyds även vid höga halter arginin, citrullin, argininosuccinat och ornitin, inter-mediarer i urinsyrecykeln. Hyperammoni kan bekräftas genom blodprov.

Medfödd, störd metabolism

Över 70 medfödda aminosyrastörningar är kända. De kan delas upp i två kategorier: enzymatiska defekter i nedbrytningen av aminosyror och störningar i aminosyratransporten. De kataboliska effekterna är fler än transportstörningarna. De flesta av dessa störningar är ovanliga.

Fenylketonuri (PKU) sker hos en av 12 000 personer och alkaptonuri hos en av 200 000.⁴³ Men en mild eller dold form av homocysteinuri är betydligt vanligare och drabbar ungefär en av 100 personer.^{44,45} I regel så är det den högsta koncentrationen i urin som ger namn till besvären. Symtomen varierar mellan mild och svår neurologisk dysfunktion. De kan i regel motverkas eller lindras genom att begränsa intaget av gällande aminosyra eller vitamintillskott.

Även om det är ovanligt att ha dessa störningar är det enligt Dr Jon Pangborn, vid GSDL, mera vanligt hos personer som drabbas av mat- och kemikalieintolerans, kronisk eller degenerativa sjukdomar.

Mildare störningar av aminosyraomsättningen är betydligt mer vanliga. Mild cystinuri, som är en transportstörning i urinvägarna, har upptäckts hos allergiker och kan drabba en av 400. Detta tillstånd hänger ofta samman med högre halter lysin, ornitin och arginin.⁴⁶

Aminosyraanalys

Aminosyraanalys utförs med HPLC-teknik. De uppmätta analyterna grupperas på rapporten i funktionella kategorier och omfattar essentiella, semi-essentiella, peptidrelaterade analyter, icke-essentiella proteinaminosyror och metaboliterna ger tillsammans information om cofaktorer och besvär som relaterar till obalanserna. Den medföljande kommentaren är omfattande och är skriven på engelska. Den tar i beaktande de olika mönstren som aminosyrorna bildar och hänför detta till specifika organ-system eller områden i kroppen.

Sammanfattning

Aminosyror utgör byggstenarna för kroppens strukturella vävnad. De är stommen i kroppens proteinvävnader t ex ben, muskel, ligament, naglar, hår, körtlar och organ.

Aminosyror ligger till grund för alla hormoner, enzymer och signalsubstanser och många funktioner kräver tillförsel av aminosyror. En störning av aminosyraomsättningen gör att tillförseln hämmas. Oftast har man ingen vetskap om detta. Aminosyraanalysen gör det möjligt att upptäcka denna störning på ett tidigt stadium, när det endast märks i form av subtila symtom och innan sjukdom är etablerad.

Analyssvaret kan avslöja

- Sjukdomsorsaker, vilket gör det möjligt att återställa aminosyrbalansen genom kosttillskott och kostförändring
- Brist på vitaminer och mineraler som är co-faktorer i aminosyraomsättningen
- Omsättningsdysfunktion, t ex fenylketonuri eller cystinuri

Nedsatt metioninomsättning, särskilt vid homocysteinuri, har upptäckts vid hjärt-kärlsjukdom, åderförkalkning, hjärtinfarkt och stroke.

Statistik över sambandet mellan aminosyraobalanser och diverse tillstånd:

Mild

homocysteinuri 1 av 150

Mild cystinuri 1 av 400

Cystinuri 1 av 7 000

Fenylketonuri 1 av 12 000

Histidinuri 1 av 17 000

Tyrosinuri 1 av 20 000

Hartnupstörning 1 av 26 000

Hyperprolinuri 1 av 40 000

Lysinuri proteinintolerans 1 av 60 000

Arginasbrist

Svår 1 av 100 000

homocysteinuri 1 av 200 000

Alkaptonemi 1 av 200 000

Andra tester som bör övervägas:

- Comprehensive Digestive Stool Analysis (CDSA)
- Comprehensive Parasitology (CP)
- Leveravgiftningsförmåga

Referenser

- 1 Matthews DM. Intestinal absorption of peptides. *Physiol Rev* 1975;55:537-608.
- 2 Balagot RC et al. Analgesia in mice and humans by D-phenylalanine: Relation to inhibition of enkephalin degradation and enkephalin levels. *Adv Pain Res Ther* 1983;5:289-292.
- 3 Boushey C, Beresford S, Omenn G, Motulsky A. A quantitative assessment of plasma homocysteine as a risk factor for scular disease. Probable benefits of increasing folic acid intakes. *JAMA* 1995;274:1049-1057.
- 4 Steegers-Theunissen R, Boers G, Trijbels F, Eskes T. Neural-tube defects and derangements of homocysteine metabolism [letter]. *N Engl J Med* 1991;324:199-200.
- 5 Seashore MR, Durant JL, Rosenberg LE. Studies of the mechanism of pyridoxine-responsive homocystinuria. *Pediatr Res* 1972;6(3):187-196.
- 6 Bell KM, Potkin SG, Carreon D, Plon L. S-adenosylmethionine blood levels in major depression: changes with drug treatment. *Acta Neurol Scand Suppl* 1994;154:15-18.
- 7 Meldrum MJ, Tu R, Patterson T, Dawson R Jr, Petty T. The effect of taurine on blood pressure, and urinary sodium, potassium and calcium excretion. *Adv Exp Med Biol* 1994;359:207-215.
- 8 Lauterburg BH, Corcoran GB, Mitchell JR. Mechanism of action of N-acetylcysteine in the protection against the hepatotoxicity of acetaminophen in rats in vivo. *J Clin Invest* 1983;71(4):980-991.
- 9 Glutathione and AIDS: *Proc Natl Acad Sci U S A* 1997;94:1967-1972.
- 10 Droge W, Eck HP, Naher H, Pekar U, Daniel V. Abnormal amino acid concentrations in the blood of patients with acquired immunodeficiency syndrome (AIDS) may contribute to the immunological defect. *Biol Chem Hoppe-Seyler* 1988;369(3):143-148.
- 11 Buhl R, Jaffe HA, Holroyd KJ, Wells FB, Mastrangeli A, Saltini C, Cantin AM, Crystal RG. Systemic glutathione deficiency in symptom-free HIV seropositive individuals. *Lancet* 1989;2(8675):1294-1298.
- 12 Lomaestro BM, Malone M. Glutathione in health and disease: pharmacotherapeutic issues. *Ann Pharmacother* 1995;29(12):1263-73.
- 13 Civitelli R, Villareal DT, Agnusdei D, Nardi P, Avioli LV, Gennari C. Dietary L-lysine and calcium metabolism in humans. *Nutrition* 1992;8(6):400-405.
- 14 Kendler BS. Carnitine: an overview of its role in preventive medicine. *Prev Med* 1986;15(4):373-390.
- 15 Lotan R, Mokady S, Horenstein L. The effect of lysine and threonine supplementation on the immune response of growing rats fed wheat gluten diets. *Nutr Rep Inter* 1980;22(9):313.
- 16 Drexler H, Zeiher AM, Meinzer K, Just H. Correction of endothelial dysfunction in coronary microcirculation of hypercholesterolaemic patients by L-arginine. *Lancet* 1991;338(8782-8783):1546-1550.
- 17 Wolf A, Zalpour C, Theilmeier G, Wang BY, Ma A, Anderson B, Tsao PS, Cooke JP. Dietary L-arginine supplementation normalizes platelet aggregation in hypercholesterolemic humans. *J Am Coll Cardiol* 1997;29(3):479-485.
- 18 Brzozowski T, Konturek SJ, Drozdowicz D, Dembinski A, Stachura J. Healing of chronic gastric ulcerations by L arginine. Role of nitric oxide, prostaglandins, gastrin and polyamines. *Digestion* 1995; 56(6):463-71.
- 19 Maurizi CP. The therapeutic potential for tryptophan and melatonin: possible roles in depression, sleep, Alzheimer's disease and abnormal aging. *Med Hypotheses* 1990;31(3):233-242.
- 20 Lehmann J. Mental and neuromuscular symptoms in tryptophan deficiency. *Acta Psychia. Scand. Suppl.* 1972;237.
- 21 n der Hulst RR, n Kreef BK, von Meyenfeldt MF, Brummer RJ, Arends JW, Deutz NE, Soeters PB. Glutamine and the preservation of gut integrity. *Lancet* 1993;341(8857):1363-1365.
- 22 Souba WW, Klimberg VS, Plumley DA, Salloum RM, Flynn TC, Bland KI, Copeland EM. The role of glutamine in maintaining a healthy gut and supporting the metabolic response to injury and infection. *J Surg Res* 1990;48(4):383-391.
- 23 Fox AD, Kripke SA, De Paula J, Berman JM, Settle RG, Rombeau JL. Effect of a glutamine supplemented enteral diet on methotrexate-induced enterocolitis. *JPEN* 1988;12(4):325-331.
- 24 Klimberg VS, Souba WW, Dolson DJ, Salloum RM, Hautamaki RD, Plumley DA, et al. Prophylactic glutamine protects the intestinal mucosa from radiation injury. *Cancer* 1990;66(1):62-68.
- 25 Klimberg VS, Salloum RM, Kasper M, Plumley DA, Dolson DJ, Hautamaki RD, et al. Oral glutamine accelerates healing of the small intestine and improves outcome after whole abdominal radiation. *Arch Surg* 1990;125(8):1040-1045.
- 26 Scriver CR, Gibson K. Disorders of Beta and Gamma Amino Acids in Free and Peptide-linked Forms. In: Scriver C, Beaudet A, Sly W, Ile D, editors. *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. Vol 1. 7th Ed. New York: McGraw-Hill Book Company, 1995:1349-1370.
- 27 Crabbe P, Isselbacher KJ. Urinary hydroxyproline excretion in malabsorption states. *Gastroenterology* 1965;48(3):307-311.
- 28 Crabbe P, Isselbacher KJ. Urinary hydroxyproline excretion in malabsorption states. *Gastroenterology* 1965;48(3):307-311.
- 29 Kinscherf R, Fischbach T, Mihm S, Roth S, Hohenhaus-Sievert E, Weiss C, et al. Effect of glutathione depletion and oral N-acetylcysteine treatment on CD4+ and CD8+ cells. *FASEB J* 1994;8(6):448-451.
- 30 Jee nandam M, Young DH, Ramias L, Schiller WR. Amino aciduria of severe trauma. *Am J Clin Nutr* 1989;49:815-822.
- 31 Beutler E, Gelbart T. Plasma glutathione in health and in patients with malignant disease. *J Lab Clin Med* 1985;105(5):581-584.

- 32 Ogasawara M, Nakamura T, Koyama I, Nemoto M, Yoshida TI. Reactivity of taurine with aldehydes and its physiological role. *Adv Exp Med Biol* 1994;359:71-78.
- 33 Timbrell JA. Toxic responses to foreign compounds. In: *Principles of biochemical toxicology*, 2nd ed. London and Bristol, PA: Taylor & Francis Inc, 1994:221-232.
- 34 Boushey C, Beresford S, Omenn G, Motulsky A. A quantitative assessment of plasma homocysteine as a risk factor for scular disease. Probable benefits of increasing folic acid intakes. *JAMA* 1995;274(13):1049-1057.
- 35 Selhub J, Jacques PF, Bostom AG, D'Agostino RB, Wilson PW, Belanger AJ, et al. Association between plasma homocysteine concentrations and extracranial carotid-artery stenosis. *N Engl J Med* 1995;332(5):286-291.
- 36 Landgren F, Israelsson B, Lindgren A, Hultberg B, Andersson A, Brattstrom L. Plasma homocysteine in acute myocardial infarction: homocysteine-lowering effect of folic acid. *J Intern Med* 1995;237(4):381-388.
- 37 Chasan-Taber L, Selhub J, Rosenberg IH, Malinow MR, Terry P, Tishler PV, et al. A prospective study of folate and vitamin B6 and risk of myocardial infarction in US physicians. *J Am Coll Nutr* 1996;15(2):136-143.
- 38 Brattstrom L, Lindgren A, Israelsson B, Malinow MR, Norrving B, Upton B, et al. Hyperhomocysteinaemia in stroke: prevalence, cause, and relationships to type of stroke and stroke risk factors. *Eur J Clin Invest* 1992;22(3):214-221.
- 39 Reinstein DK, Lehnert H, Wurtman RJ. Dietary tyrosine suppresses the rise in plasma corticosterone following acute stress in rats. *Life Sci* 1985;37(23):2157-2163.
- 40 Bell KM, Potkin SG, Carreon D, Plon L. S-adenosylmethionine blood levels in major depression: changes with drug treatment. *Acta Neurol Scand Suppl* 1994;154:15-18.
- 41 Fisman M, Gordon B, Feleki V, Helmes E, Appell J, Rabheru K. Hyperammonemia in Alzheimer's Disease. *Am J Psychiatry* 1985;142(1):71-73.
- 42 Rodwell VW. Catabolism of amino acid nitrogen. In: Martin, DW, Mayes, PA, Rodwell VW, editors. *Harper's review of biochemistry*. Los Altos, CA: Lange Medical Publications, 1993:276-277.
- 43 MMBID-7 summary table. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Ile D, editors. *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. Vol 1. 7th ed. New York: McGraw-Hill, Inc, 1995:5-9.
- 44 Boers GH, Smals AG, Trijbels FJ, Fowler B, Bakkeren JA, Schoonderwaldt HC. Heterozygosity for homocystinuria in premature peripheral and cerebral occlusive arterial disease. *N Engl J Med* 1985;313(12):709-715.
- 45 Mudd SH et al. Disorders of transsulfuration. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Ile D, editors. *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. Vol 1. 7th ed. New York: McGraw-Hill, Inc, 1995:1279, 1328.
- 46 Pangborn J. Amino acid analysis and therapy: opportunities and pitfalls. In: Hank J, editor. *Treatment options in energetic, functional, biologic medicine*. Syllabus for the Great Lakes College of Clinical Medicine Symposium; 1997 Feb 28-Mar 2; Asheville (NC):7.
- 47 Miller, AL. Benign prostatic hyperplasia: nutritional and botanical therapeutic options. *Alt Med Rev* 1996;1:18-25.
- 48 Feinblatt HM, Gant JC. Palliative treatment of benign prostatic hypertrophy: lue of glycine, alanine, glutamic acid combination. *J Maine M Ass* 1958;46:99-102.
- 49 Meyer NA, Muller MJ, Herndon DN. Nutrient support of the healing wound. *New Horiz* 1994;2(2):202-214.
- 50 Schachter A, Goldman JA, Zukerman Z. Treatment of oligospermia with the amino acid arginine. *J Urol* 1973;110(3):311-313.
- 51 Wolf A, Zalpour C, Theilmeier G, Wang BY, Ma A, Anderson B, et al. Dietary L-arginine supplementation normalizes platelet aggregation in hypercholesterolemic humans. *J Am Coll of Cardio*1997;29(3):479-485.
- 52 Creager MA, Gallagher SJ, Giered XJ, Coleman SM, Dzau VJ, Cooke JP. L-arginine improves endothelium-dependent sodilation in hypercholesterolemic humans. *J Clin Invest* 1992;90(4):1248-1253.
- 53 Roberts CK, Barnard RJ, Scheck SH, Balon TW. Exercise-stimulated glucose transport in skeletal muscle is nitric oxide dependent. *Am J Physiol* 1997;273(1):E220, E225.
- 54 Cherchi A, Lai C, Angelino F, Trucco G, Caponnetto S, Mereto PE, et al. Effects of L-carnitine on exercise tolerance in chronic, stable angina: a multicenter, double-blind, randomized, placebo controlled crossover study. *Int J Clin Pharmacol Ther Toxicol* 1985;23(10):569-572.
- 55 DiPalma JR, Ritchie DM, McMichael RF. Cardio scular and antiarrhythmic effects of carnitine. *Arch Int Pharmacodyn Ther* 1975;217(2):246-250.
- 56 Giamberardino MA, Dragani L, lente R, Di Lisa F, Saggini R, Vecchiet L. Effects of prolonged L-carnitine administration on delayed muscle pain and CK release after eccentric effort. *Int J Sports Med* 1996;17(5):320-4.
- 57 Abdel-Aziz MT et al. Effect of carnitine on blood lipid pattern in diabetic patients. *Nutr Rep Int* 1984;29:1071.
- 58 Sachan DS, Rhew TH, Ruark RA. Ameliorating effects of carnitine and its precursors on alcohol-induced fatty liver. *Amer J Clin Nutr* 1984;39(5):738-744.
- 59 Shetty TK, Francis AR, Bhattacharya RK. Modifying role of dietary factors on the mutagenicity of aflatoxin B1: in vitro effect of sulphur-containing amino acids. *Mutat Res* 1989;222(4):403-407.
- 60 Hagen TM, Aw TY, Jones DP. Glutathione uptake and protection against oxidative injury in isolated kidney cells. *Kidney Intl* 1988;34(1):74-81.
- 61 Lash LH, Hagen TM, Jones DP. Exogenous glutathione protects intestinal epithelial cells from oxidative injury. *Pro Natl Acad Sci USA* 1986;83(13):4641-4645.
- 62 Testa B, Mesolella M, Testa D, Giuliano A, Costa G, Maione F, et al. Glutathione in the upper respiratory tract. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1995;104(2):117-122.
- 63 Green GM. Cigarette Smoke: Protection of alveolar macrophages by glutathione and cysteine. *Science* 1968;162(855):810-811. UNCA.
- 64 Roederer M, Staal FJ, Ela SW, Herzenberg LA, Herzenberg LA. N-acetylcysteine: potential for AIDS therapy. *Pharm* 1993;46(3):121-129.
- 65 Buchman AL. Glutamine: Is it a conditionally required nutrient for the human gastrointestinal system? *J Am Coll Nutr* 1996;15(3):199-205.
- 66 Platell C, McCauley R, McCulloch R, Hall J. The influence of parenteral glutamine and branched-chain amino acids on total parenteral nutrition-induced atrophy of the gut. *J Parenter Enteral Nutr* 1993;17(4):348-354.
- 67 Welbourne TC, Joshi S. Enteral glutamine spares endogenous glutamine in chronic acidosis. *J Parenter Enteral Nutr* 1994;18(3):243-47.
- 68 Alverdy JC. Effects of glutamine-supplemented diets on immunology of the gut. *J Parent Ent Nutr* 1990;14(4):109S-113S.
- 69 Klimberg VS, Nwokedi E, Hutchins LF, Pappas AA, Lang NP, Broadwater JR, et al. Glutamine facilitates chemotherapy while reducing toxicity. *J Parent Ent Nutr* 1992;16(6):83S-87S.
- 70 Kapadia CR, Colpoys MF, Jiang ZM, Johnson DJ, Smith RJ, Wilmore DW. Maintenance of skeletal muscle intracellular glutamine during standard surgical trauma. *J Parenter Enteral Nutr* 1985;9(5):583-589.
- 71 Aulick LH, Wilmore DW. Increased peripheral amino acid release following burn injury. *Surgery* 1979;85(5):560-565.
- 72 Rogers LL, Pelton DB, Williams RJ. Voluntary alcohol consumption by rats following administration of glutamine. *J Biol Chem* 1956;220(1):321-323.
- 73 Harvey SG, Gibson JR. The effects on wound healing of three amino acids- a comparison of two models. *Brit J Dermatol* 1984;111(27):171-173.
- 74 Pinals RS, Harris ED, Burnett JB, Gerber DA. Treatment of rheumatoid arthritis with L-histidine: a randomized, placebo controlled, double-blind trial. *J Rheumatol* 1977;4(4):414-419.
- 75 Bernardini P, Fischer JE. Amino acid imbalance and hepatic encephalopathy. *Annu Rev Nutr* 1982;2:419-454.
- 76 Blackburn GL, Moldawer LL, Usui S, Bothe A Jr, O'Keefe SJ, Bistran BR. Branched chain amino acid administration and metabolism during starvation, injury, and infection. *Surgery* 1979;86(2):307.
- 77 Albanese A, Orto LA, Zattaro N. Nutrition and metabolic effects of physical exercise. *Nutr Report Int* 1971;3(3):165-186.
- 78 Platell C, McCauley R, McCulloch R, Hall J. The influence of parenteral glutamine and branched-chain amino acids on total parenteral nutrition-induced atrophy of the gut. *J Parenter Enteral Nutr* 1993;17(4):348-354.

- 79 Griffith RS, Walsh DE, MyrmeI KH, Thompson RW, Behforooz A. Success of L-lysine therapy in frequently recurrent herpes simplex infection. *Treatment and prophylaxis. Dermatologica* 1987;175(4):183-190.
- 80 Yaryura-Tobias JA et al. Phenylalanine for endogenous depression. *J Ortho Psych* 1974;3(2):80-81.
- 81 Lemoine P, Robelin N, Sebert P, Mouret J. L-tyrosine: A long-term treatment of Parkinson's disease. *C R Acad Sci [III]* 1989;309(2):43-47.
- 82 Balagot RC et al. Analgesia in mice and humans by D-phenylalanine: Relation to inhibition of enkephalin degradation and enkephalin levels. *Adv Pain Res Ther* 1983;5:289-292.
- 83 Cormane RH, Siddiqui AH, Westerhof W, Schutgens RB. Phenylalanine and U light for the treatment of vitiligo. *Arch Dermatol Res* 1985;277(2):126-130.
- 84 Bressa GM. S-adenosyl-L-methionine (S-AMe) as antidepressant: meta-analysis of clinical studies. *Acta Neurol Scand Suppl* 1994;154:7-14.
- 85 di Pado C. S-adenosylmethionine in the treatment of osteoarthritis. Review of the clinical studies. *Am J Med* 1987;83(5A):60-65.
- 86 Jacobsen S, Danneskiold-Samsøe B, Andersen RB. Oral S-adenosylmethionine in primary fibromyalgia -double-blind clinical evaluation. *Scand J Rheumatol (SWEDEN)* 1991;20(4):294-302.
- 87 Osman E, Owen JS, Burroughs AK. Review article: S-adenosyl-L-methionine—a new therapeutic agent in liver disease? *Aliment Pharmacol Ther* 1993;7(1):21-28.
- 88 Pangborn JB. Metabolism Aspects of Chemical Sensitivities. In: *Second Annual International Symposium on Man and His Environment in Health and Disease* Feb 17, 1984. Environmental Health Center, Dallas, TX.
- 89 Rea WJ. Nutritional status and pollutant overload. In: *Chemical sensitivity. Vol 1: Chemical sensitivity: principles and mechanisms.* Boca Raton, FL: CRC Press, 1992:257-258.
- 90 Smith LJ, Lacaille F, Lepage G, Ronco N, Lamarre A, Roy C. Taurine decreases fecal fatty acid and sterol excretion in cystic fibrosis. A randomized double-blind trial. *Am J Dis Child* 1991;145(12):1401-1404.
- 91 Barbeau A, Donaldson J. Zinc, taurine, and epilepsy. *Arch Neurol* 1974;30(1):52-58.
- 92 Hayes KC, Carey RE, Schmidt SY. Retinal degeneration associated with taurine deficiency in the cat. *Science* 1975;188(4191):949-51. UNCA.
- 93 Nakamura-Yamanaka Y, Tsuji K, Ichikawa T. Effect of dietary taurine on cholesterol 7 alpha-hydroxylase activity in the liver of mice fed a lithogenic diet. *J Nutr Sci Vitaminol (Tokyo)* 1987;33(3):239-243.
- 94 Azuma J, Hasegawa H, Sawamura A, Awata N, Harada H, et al. Taurine for treatment of congestive heart failure. *Int J Cardiol* 1982;2(2):303-304.
- 95 Ikeda H. Effects of taurine on alcohol withdrawal [letter]. *Lancet* 1977;2(8036):509.
- 96 Benkelfat C, Ellenbogen MA, Dean P, Palmour RM, Young SN. Mood-lowering effect of tryptophan depletion. Enhanced susceptibility in young men at genetic risk for major affective disorders. *Arch Gen Psychiatry* 1994;51(9):687-697.
- 97 Sandyk R. L-tryptophan in the treatment of restless legs syndrome. [letter]. *Am J Psychiatry* 1986;143(4):554-555.
- 98 Westrick ER, Shapiro AP, Nathan PE, Brick J. Dietary tryptophan reverses alcohol-induced impairment of facial recognition but not verbal recall. *Alcohol Clin Exp Res* 1988;12(4):531-533.
- 99 Morris P, Li ET, MacMillan ML, Anderson GH. Food intake and selection after peripheral tryptophan. *Physiol Behav* 1987;40(2):155-163.
- 100 Coppen A, Metcalfe M, Carroll JD, Morris JG. Levodopa and L-tryptophan therapy in Parkinsonism. *Lancet* 1972;1(752):654-657.
- 101 Lubec B, Fang-Kircher S, Lubec T, Blom HJ, Boers GH. Evidence for McKusick's hypothesis of deficient collagen cross-linking in patients with homocystinuria. *Biochem Biophys Acta* 1996;1315(3):159-62.