



## PKU and MSUD

苯丙酮尿症(Phenylketonuria, PKU)和枫糖尿症(Maple syrup urine disease, MSUD),是由基因转录引起的代谢疾病。PKU由于苯丙氨酸羟化酶的缺陷,引起苯丙氨酸水平的提高。MSUD,可在血液中检测到亮氨酸(Leu)、异亮氨酸(Ile)、缬氨酸(Val)和异-亮氨酸(alloiso-leucine)水平的提高。由于支链酮酸脱羧酶的遗传性缺陷,引起这些支链氨基酸浓度的提高。

如果对新生儿的疾病诊断和治疗不当,将导致严重的神经发育迟滞(PKU),甚至导致死亡(MSUD)

对于MSUD新生儿,无论诊断结果确定或出现疑问,都必须立刻在饮食中限制Val, Leu和Ile的摄入。MSUD病人必须规律地监测并配合饮食治疗,因为即使是非常少量的支链氨基酸的摄入,都会导致血液中氨基酸浓度的巨大波动。由于每一种支链氨基酸都需要独立地校准和检测,所以MSUD比PKU更难于在饮食方面控制病情。

Pickering Laboratories PKU/MSUD柱后衍生法是一种快速、全自动的定量检测血样中Met, Leu+Ile, Tyr和Phe的方法。进样时间是13 min,但实际分析时间只有7 min。Pickering锂离子交换柱,加上配套的洗脱液和柱再生剂,将提供最佳的分辨率、灵敏度和重现性。柱后衍生试剂为TRIONE® 茚三酮。

### 方法

色谱柱: PKU/MSUD柱, 4.0 x 50 mm  
货号0354050

温度: 65 °C

流速: 0.4 mL/min

流动相: 洗脱液(A): Li357, 柱再生剂(B): RG003

梯度洗脱: 0–8.0 min 100% A

8.1–10.0 min 100% B

10.1–13.0 min 100% A

## 检测苯丙酮尿症 和枫糖尿症

柱后衍生条件

柱后衍生系统: PCX5200

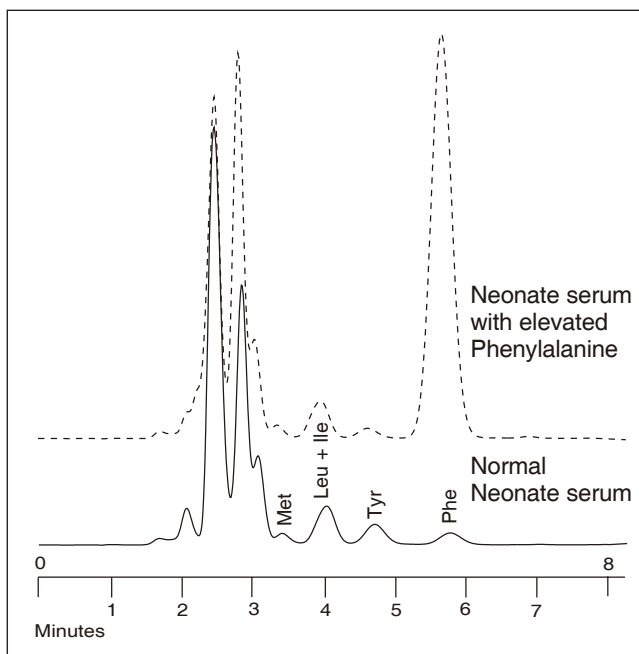
反应体积: 0.5 mL

温度: 130 °C

试剂: TRIONE® 茚三酮

流速: 0.3 mL/min

检测器: 可见光 @ 570 nm



Pickering Laboratories开发了一种采用高效锂离子交换柱的快速PKU-MSUD检测法。此色谱柱广泛地应用于生理液中的氨基酸分析。

分析条件

色谱柱: 高效锂离子交换柱4.0x100 mm,  
货号0354100T

锂离子保护柱: 2.0x20 mm, 货号0352020

温度: 38°C

流速: 0.35 mL/min

### 柱后衍生条件

柱后衍生系统: Pinnacle PCX

反应体积: 0.5 mL

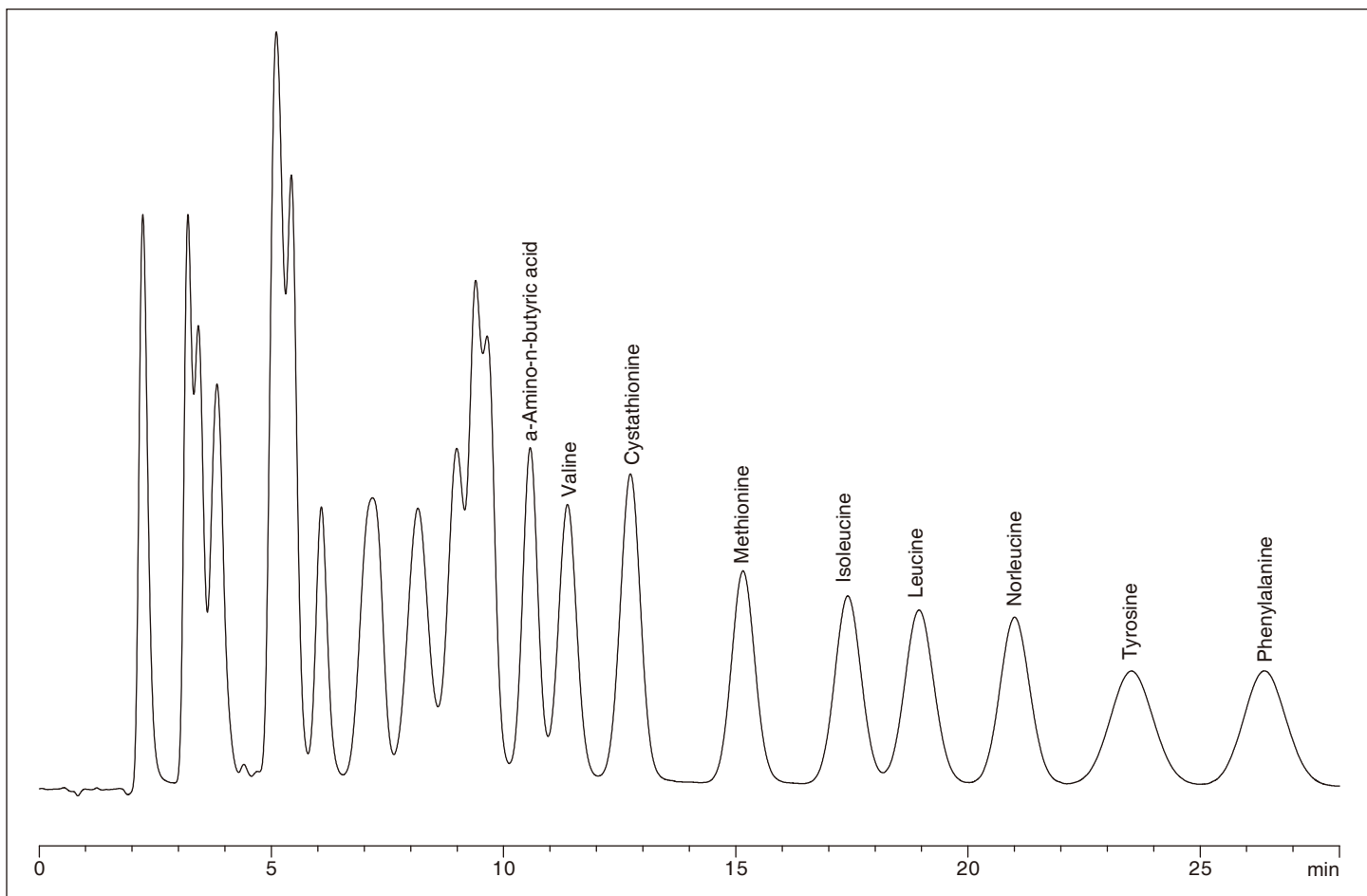
温度: 130°C

试剂: TRIONE® 茚三酮

流速: 0.3 mL/min

检测器: 可见光 @ 570 nm

时间[min]	Li275[%]	Li750[%]	RG003[%]
0	86	14	0
25	73	27	0
25.1	0	0	100
30	0	0	100
30.1	86	14	0
42	86	14	0



### 色谱柱和试剂

货号	描述
0354050	高效阳离子交换柱, 检测PKU和MSUD, 4.0x50 mm
0354100T	高效锂离子交换柱 4.0x100 mm & 1700-0070氨基酸测试混合物
0352020	锂离子保护柱, 2.0x20 mm(与0354100T或0354050色谱柱配套使用)
Li357	锂离子洗脱液, pH 3.57, 4x950 mL/瓶
RG003	锂离子柱再生剂, 1x950 mL/瓶
T100	TRIONE® 茚三酮试剂(3个月保质期), 1x950 mL/瓶
T100C	TRIONE® 茚三酮试剂(3个月保质期), 4x950 mL/瓶
T200	TRIONE® 两部分茚三酮试剂(混合前12个月保质期), 4x900 mL/瓶