

1 Synonym

2 NPU-Kod

NPU/SWE-kod	Fullständig svensk IFCC/IUPAC-definition	Måttenheter	Rekommenderat rapportnamn
NPU04073	Plasma— Homocystein;substanskoncentration	µmol/L	P—Homocystein

3 Tolkning

Ökningar av P-Homocystein (oftast 15 – 30 µmol/L) beror vanligtvis på folat- och/eller kobalaminbrist. Brist på vitamin B6 ger sällan effekt på Homocystein.

Hyperhomocysteinemi kan också bero av många andra orsaker som hög ålder, nedsatt njurfunktion (se nedan), hypotyreos, SLE, psoriasis, reumatoid artrit, cancer och akuta leukemier. Vissa läkemedel som metformin, protonpumpshämmare, antiepileptika, neomycin, metotrexat och lustgas kan ge upphov till hyperhomocysteinemi.

Intermediär hyperhomocysteinemi (30 – 100 µmol/L) kan ses hos patienter med kobalamin/folatbrist och förekommer inte sällan hos patienter med MTHFR defekt och en relativ folatbrist.

Allvarliga förhöjningar av P-Hcy (>100 µmol/L) förekommer med homocystinuri men även hos patienter med grav kobalaminbrist.

Nedsatt njurfunktion

Vid nedsatt njurfunktion ökar plasma homocystein pga minskad clearance. Det finns en korrelation mellan patientens P-Kreatininvärde och homocystein (Elshorbagy 2007) och mellan P-Cystatin C och P-homocystein (Lewerin 2007). Det tycks inte finnas publicerade material som visar koppling mellan homocystein och mGFR eller eGFR.

4 Indikation

Homocystein ingår vid diagnostik av misstänkt kobalamin-/folat-brist hos patienter med makrocytär anemi och/eller neuropsykiatriska symptom som trötthet, irritabilitet och konfusion samt neuropati. Hos patienter med låg klinisk misstanke och normal njurfunktion kan homocystein användas som screeningtest för kobalamin/folat brist. Analysen används även vid utredning av misstänkt homocystinuri.

5 Bakgrund

Essentiell aminosyran metionin omvandlas till S-Adenosylmetionin (SAM) som är en mycket viktig metylgruppdonator för mer än 100 reaktioner i kroppen vid syntes av proteiner, fosfolipider mm och inte minst DNA och RNA. I processen omvandlas SAM till S-Adenosylhomocystein (SAH) som efter hydrolys blir homocystein. Omkring 50% av homocystein återmetyleras till metionin i en reaktion katalyserat av metioninsyntetas med metylkobalamin som kofaktor och N⁵-metyltetrahydrofolat som

Pappersutskrift

Dokument som skrivits ut på vitt papper är ej dokumentstyrd kopia och ska före användandet kontrolleras mot original i Centuri. Utskrift på färgat papper signerad av kvalitetsmedarbetare är dokumentstyrd kopia.

metyldonator. Vid brist på kobalamin blir konsekvensen inte bara brist på metionin (och SAM) men även brist på tetrahydrofolat som behövs för purinsyntes i DNA och RNA. Brist på folat har liknande effekt på metioninsyntasreaktionen. Konsekvensen av brist på kobalamin och/eller folat blir en ackumulering av homocystein intracellulärt och i plasma. En annan viktig reaktion är återbildning av N⁵-metyltetrahydrofolat från tetrahydrofolat och ett steg i processen katalyseras av ett enzym^{5,10}metylentetrahydrofolatreduktas (MTHFR). En defekt i enzymet (C667T substitution) förekommer hos ca 10% av svenskarna som leder till en funktionell folatbrist trots normala S-Folatnivåer.

Homocystein metaboliseras i en annan (transsulfering) reaktion till cystationin med hjälp av ett enzym cystationin- β -syntetas som har vitamin B6 som kofaktor. Brist på vitamin B6 kan således ge upphov till förhöjda nivåer av homocystein men tillståndet är ovanligt. En sällsynt autosomal recessiv defekt i enzymet cystationin- β -syntetas (homocystinuri) kan leda till väldigt höga nivåer (>200 $\mu\text{mol/L}$) av homocystein.

Homocystein är en reaktiv substans och kan orsaker oxidativ cellskador i synnerhet på kärlendotel. Det är en oberoende markör för arteriosklerotiska sjukdomar. Dock har inte kausalitet kunnat styrkas i randomiserade interventionsstudier (Laurell 2018).

Homocystein förekommer i flera olika former i plasma (oxiderat, reducerat och i olika disulfidformer) där det mesta är bundet till proteiner med en mindre del fritt. Totalt homocystein mäts, där ett initialt steg i reaktionen frigör homocystein från proteiner och reducerar de olika formerna.

6 Preanalys

6.1 patientförberedelse

Ingen särskild förberedelse krävs.

6.2 provmaterial

Li-heparinplasma.

6.3 förvaring av prov

För analys specifik hållbarhet se dokument 20638, Hållbarhet analyser.

Källa: Refsum et al 2004

6.4 alternativ provrör

EDTA går också bra.

7 Medicinskt larmvärde

Anges inte.

Pappersutskrift

Dokument som skrivits ut på vitt papper är ej dokumentstyrd kopia och ska före användandet kontrolleras mot original i Centuri. Utskrift på färgat papper signerad av kvalitetsmedarbetare är dokumentstyrd kopia.

8 Referensintervall

<15 år <10 µmol/L

15 – <65 år <15 µmol/L

≥ 65 år <20 µmol/L

Gravida <10 µmol/L, anges i provtagningsanvisningen.

Källa: Refsum et al 2004

9 Referenser

- Berggren Söderlund M, Ridefeldt P, Hultdin J. Vitaminer och spårämnen. In: Theodorsson E, Berggren Söderlund M. Laurells Klinisk kemi i praktisk medicin. 10:e ed. Lund: Studentlitteratur; 2018. p. 681-703.
- Lindberg M, Hov GG, Hardang IM, Momsen A-L B. editors. Homocystein. In: Najsonal Brukerhåndbok i Medicinsk Biokjemi. <https://www.brukerhandboken.no> (uppdaterad 2021-11-10, besökt 2025-07-18)
- Refsum H, Smith AD, Ueland PM et al. Facts and recommendations about total homocystein determinations: An expert opinion. Clin Chem 2004;50:3-32
- Homocysteine Reagent Kit, Abbott Alinity. Sv Homocysteine, 09P28 G86083R02 B9P288, ändrad juli 2018
- Terapirekommendationer, B12- och folsyrebrist. Region Dalarna. Hämtad från; [B12- och folsyrebrist - Region Dalarna](#) uppdaterad 2024-01-01, besökt 2025-07-18.
- Elshorbagy AK, Oulhaj A, Konstantinova S et al. Plasma creatinine as determinants of plasma total homocysteine concentrations in the Hordaland Homocysteine Study: Use of statistical modeling to determine reference intervals. Clin Biochem 2007;40:1209-1218.
- Lamers Y. Indicators and methods for folate, vitamin B-12, and vitamin B-6 status assessment in humans. Current Opinion in Clinical Nutrition and Metabolic Care 2011; 14:445–454
- Lewerin C, Ljungman S, Nilsson-Ehle H. Glomerular filtration rate as measured by serum cystatin C is an important determinant of plasma homocysteine and serum metylmalonic acid in the elderly. J Int Med 2007;261:65-73

DOKUMENTHISTORIK

Förändring i aktuell utgåva

Sida	Förändring
2,3	Uppdaterat hur åldrar skrivs i ref intervall enl ny lokal praxis. Hänvisat till dokument för analyspecifik hållbarhet under 6.3

Pappersutskrift

Dokument som skrivits ut på vitt papper är ej dokumentstyrd kopia och ska före användandet kontrolleras mot original i Centuri. Utskrift på färgat papper signerad av kvalitetsmedarbetare är dokumentstyrd kopia.

Pappersutskrift

Dokument som skrivits ut på vitt papper är ej dokumentstyrd kopia och ska före användandet kontrolleras mot original i Centuri. Utskrift på färgat papper signerad av kvalitetsmedarbetare är dokumentstyrd kopia.