

SCIEX Triple Quad™ 液相色谱串联质谱系统测定人血清中极长链脂肪酸

疑难杂症罕见病肾上腺脑白质营养不良诊断的有力指标

Accurate quantification of very long chain fatty acids in human plasma by SCIEX Triple Quad™ mass system

effective evidence to diagnosis of adrenoleukodystrophy, a rare disease

张元媛, 李国庆, 朱林

Yuanyuan Zhang, Guoqing Li, Lin Zhu

SCIEX China Clinical BU

Key words: SCIEX Triple Quad™, 4500MD, adrenoleukodystrophy, very long chain fatty acids

众罕见病, 又称“孤儿病”, 指发病率极低的疾病。由于发病率低, 获得的研究资源有限, 这些“疑难杂症”在临床治疗和预防上方案相对较少, 从发现、诊断到治疗都困难重重。

肾上腺脑白质营养不良 (adrenoleukodystrophy, ALD) 是一种 X 连锁隐性遗传病。主要病因为 ABCD1 基因突变导致过氧化物酶体缺陷, 引起极长链脂肪酸 (VLCFA) 代谢障碍, 在体内蓄积。该病主要累及肾上腺和脑白质, 发病率约为 0.5/10 万 ~ 1/10 万, 95% 为男性发病, 半数以上病人于儿童或青少年期起病。

ALD 临床表现异质性强, 主要表现为进行性精神运动障碍, 视力及听力下降和 (或) 肾上腺皮质功能低下等。临床需与脑卒中、脊髓病、痉挛性截瘫、精神疾病等鉴别; 成年人或青少年出现性格脾气改变、学习成绩下降、智能倒退、人格改变伴或不伴有运动障碍、视力障碍等也建议排查此病。ALD 预后较差, 目前尚无有效的治疗方案, 对患者的早期诊断尤为重要。

极长链脂肪酸 (VLCFA) 是指由 22 及更多的碳原子组成的脂肪酸, 包括 C22:0、C24:0、C26:0 等。血清 VLCFA 增高是诊断 ALD 的主要指标, 尤其是 C26:0/C22:0, C24:0/C22:0 比值, 为 ALD 早期诊断、过氧化物酶体功能评估提供重要的实验室证据。

目前 VLCFA 类物质分析方法主要包括放免法、气相法、气质法。该类方法操作繁琐, 样本需要衍生化处理, 且缺乏特异性。本实验采用 SCIEX Triple Quad™ 液相色谱串联质谱系统, 建立人血清

中 C22:0、C24:0、C26:0 的快速定量方法。方法准确可靠, 可应用于临床实际样本的检测。

仪器设备

SCIEX Triple Quad™ 4500MD 液相色谱串联质谱系统



Triple Quad™ 4500MD
化繁为简助力临床检测

注册证编号: 国械注进20172401554

样品前处理

取血清样品 50 μ L, 加一定量内标溶液, 经恒温孵育, 液液萃取后, 取 5 μ L 进样分析。

液相方法

色谱柱: C8 柱

流动相: A: 乙腈 / 水; B: 乙腈 / 异丙醇;

质谱方法

离子源：ESI 源

数据采集模式：MRM，负离子

实际血清样本色谱图

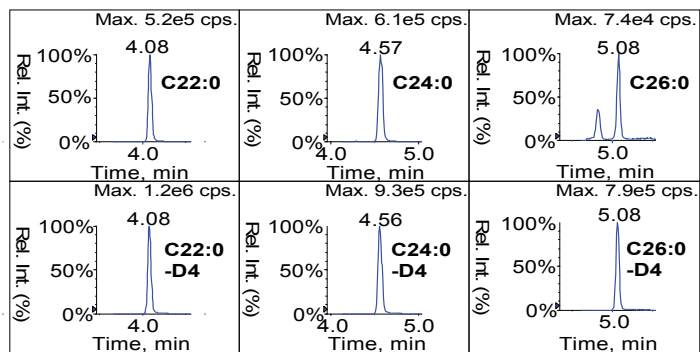


图1. 健康人血清样本中C22:0、C24:0、C26:0及内标色谱图。

结论

本实验建立了对人血清中 C22:0、C24:0、C26:0 进行快速定量的 LC-MS/MS 方法。方法特异性强，操作简单。可用于临床实际样本的检测。

For Research Use Only. Not for use in Diagnostics Procedures.

AB Sciex is operating as SCIEX.

© 2019. AB Sciex. The trademarks mentioned herein are the property of AB Sciex Pte.

Ltd. or their respective owners. AB SCIEX™ is being used under license.

RUO-MKT-02-9096-ZH-A



SCIEX中国公司

北京分公司
地址：北京市朝阳区酒仙桥中路24号院
1号楼5层
电话：010-5808 1388
传真：010-5808 1390

全国免费垂询电话：800 820 3488, 400 821 3897

上海公司及亚太区应用支持中心
地址：上海市长宁区福泉北路518号
1座502室
电话：021-2419 7200
传真：021-2419 7333

网址：www.sciex.com.cn

广州分公司
地址：广州市天河区珠江江西路15号
珠江城1907室
电话：020-8510 0200
传真：020-3876 0835

微博：@SCIEX