



## Záverečná karta projektu

Názov projektu

Evidenčné číslo projektu

**APVV-0840-11**

**Výskum, vývoj a aplikácia metódy tandemovej hmotnostnej spektrometrie a ďalších kombinovaných analytických metód na diagnostiku vybraných ochorení**

Zodpovedný riešiteľ **Doc.RNDr. Ivan Ostrovský, CSc.**

Príjemca **Prírodovedecká fakulta UK**

### Názov pracoviska, na ktorom bol projekt riešený

1. Chemický ústav, Prírodovedecká fakulta UK
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

### Názov a štát zahraničného pracoviska, ktoré spolupracovalo pri riešení

- 1.
- 2.
- 3.

### Udelené patenty/podané patentové prihlášky, vynálezy alebo úžitkové vzory, ktoré sú výsledkami projektu

- 1.
- 2.
- 3.

### Najvýznamnejšie publikácie (knihy, články, prednášky, správy a pod.) zhrňujúce výsledky projektu – uveďte aj publikácie prijaté do tlače

1. Górová Renáta, Behúlová Darina, Bzdúch Vladimír, Addová Gabriela, Ostrožlíková Mária, Blaško Jaroslav, Lausch Ekkehart, Ostrovský Ivan. Využitie tandemovej hmotnostnej spektrometrie pre diferenciálnu diagnostiku vrodených metabolických posúch – 5 ročné skúsenosti v laboratóriu ELMA. Analytické metódy a zdravie človeka. Department of Analytical Chemistry, Faculty of Natural Sciences, Comenius University in Bratislava, Patince, 2015, ISBN 978-80-971179-5-5
2. Hengerics Szabó, A., Podolec, P., Ferenczy, V., Kubinec, R., Blaško, J., Soják, L., Górová, R., Addová, G., Ostrovský, I., Višňovský, J., Bierhanzl, V., Čabala, R., Amann, A. The analysis of linear and monomethylalkanes in exhaled breath samples by GC×GC-FID and GC-MS/MS (2015) Journal of Chromatography B: Analytical Technologies in the Biomedical

and Life Sciences, 978-979, pp. 62-69.

3. Peter Podolec, Alexandra Hengerics Szabó, Jaroslav Blaško, Róbert Kubinec, Renáta Górová, Jozef Višňovský, Anna Gnipová, Anton Horváth, Václav Bierhanzl, Tomáš Hložek, Radomír Čabala. Direct silylation of Trypanosoma brucei metabolites in aqueous samples and their GC-MS/MS analysis. Journal of Chromatography B, 967 (2014) 134-138.
4. Renáta Górová, Gabriela Addová, Ivan Ostrovský, Jaroslav Blaško, Andrej Boháč, Darina Behúlová, Anna Hlavatá. Využitie HPLC-MS/MS analýzy acylkarnitínov v suchej kvapke krvi pre diferenciálnu diagnostiku vrodených metabolických porúch. Analytické metódy a zdravie človeka: medzinárodná konferencia, Rajecké Teplice, 24-27.6.2013. Zborník recenzovaných príspevkov- Bratislava: Slovenská vákuová spoločnosť, 2013, ISBN-978-80-971179-1-7, s. 150-152.
5. Behúlová Darina, Bzdúch Vladimír, Addová Gabriela, Ostrožlíková M., Holešová Darina, Šalingová, Anna, Blaško, Jaroslav, Lausch Ekkerhart. Matysiak U. Tucci S. Ostrovský Ivan. Reevaluation of CPT 2 deficiency to glutaric acidemia type 2 in adult patient on the basis of acylcarnitine profile in dried blood and serum spots repeated after 4 years . 30. pracovní dny Dědičné metabolické poruchy Praha: Společnost lékařské genetiky, Česká lékařská společnost J. E. Purkyně, 2015. S. 31 ISBN 978-80-260-8054-1

### **Uplatnenie výsledkov projektu**

Diagnostika vrodených metabolických porúch na Slovensku

### **CHARAKTERISTIKA VÝSLEDKOV**

#### **Súhrn výsledkov riešenia projektu a naplnenia cieľov projektu v slovenskom jazyku** (max. 20 riadkov)

Implementovala sa metóda stanovenia acylkarnitínov v suchej kvapke krvi metódou FIA-MS/MS, certifikovala sa každoročne v medzinárodnom systéme kontroly kvality ERNDIM a využíva sa v reálnej diagnostickej praxi pre účely diferenciálnej diagnostiky novorodencov s pozitívnym výsledkom regulérneho rozšíreného novorodeneckého skríningu a ostaných pacientov so suspektnou vrodenou metabolickou poruchou. Implementovala sa metóda HPLC-MS/MS pre diferenciálnu diagnostiku ochorení nerozlišiteľných metódou FIA-MS/MS a u pacientov s nejednoznačným acylkarnitínovým profilom. Vypracovala sa metóda stanovenia voľného karnitínu v moči pre diagnostiku primárneho deficitu karnitínu. Vypracovala sa dvoj kroková derivatizačná metóda pre stanovenie polárnych metabolitov v biologických tekutinách pomocou plynovej chromatografie, ktorá sa využíva na diagnostiku galaktosémie. Počas riešenia projektu sa vyšetrilo cca 2000 pacientov s podozrením na vrodené metabolické ochorenia a výsledky získané v rámci riešenia projektu v mnohých prípadoch významne prispeli k určaniu diagnózy. Výsledky riešenia projektu boli publikované vo forme 4 príspevkov v karentovaných časopisoch a prezentované formou 7 príspevkov na zahraničných konferenciách a 11 príspevkov na domácich konferenciách. S riešeným projektom súvisia doktorandské práce 4 PhD. študentov.

#### **Súhrn výsledkov riešenia projektu a naplnenia cieľov projektu v anglickom jazyku** (max. 20 riadkov)

The FIA-MS/MS method for the determination of acylcarnitines in dried blood spot has been implemented, certified annually in the international system of quality control ERNDIM, and used in the real diagnostic practice for the purpose of differential diagnosis of newborns with a positive result of regular expanded newborn screening and of the patients with suspected inborn metabolic disorders. The HPLC-MS/MS has been implemented for the differential diagnosis of diseases indistinguishable by means of FIA-MS/MS and in patients with ambiguous acylcarnitine profile. The method for the determination of free carnitine in urine for diagnosing of primary carnitine deficiency was developed. A two-step derivatization method for determination of polar metabolites in biological fluids by means of gas chromatography was elaborated and employed for the diagnosis of galactosemia. During the project about

2,000 patients with suspected inborn metabolic diseases were examined and the results obtained within the project in many cases contributed significantly to establishing the diagnosis. The project results were published in four CC publications, and presented seven and eleven contributions at international and domestic conferences, respectively. Doctoral theses of four PhD. students are related to project solution.

Svojím podpisom potvrdzujem, že údaje uvedené v záverečnej karte sú pravdivé a úplné a súhlasím s ich zverejnením.

**Zodpovedný riešiteľ**

Doc. RNDr. Ivan Ostrovský, CSc.

V Bratislave 28. 01. 2016

**Štatutárny zástupca príjemcu**

Prof. RNDr. Karol Mičieta, PhD.

V Bratislave 28. 01. 2016

.....  
podpis zodpovedného riešiteľa

.....  
podpis štatutárneho zástupcu príjemcu