

Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **1 г. 24 дн.**

Дата выполнения:

Пол: **Ж**Биоматериал: **Моча разовая**Метод: **ГХ-МС**

№ заявки:

**Органические кислоты в моче: скрининговое выявление лабораторных признаков наследственных болезней обмена у новорожденных и детей до 3-х лет**

Анализ	Результат	Низкий	Нормальный уровень	Высокий	Ед. изм.
Молочная кислота (лактат, E270)	27,428	4,55		44,2	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит 2-метил-3-гидроксибутирил-КоА-дегидрогеназы, дефицит биотинидазы, дефицит фруктозо-1,6-дифосфатазы, болезнь накопления гликогена типа 1A (GSD1A) или болезнь фон Гирке, гликогеноз IB типа, гликогеноз IC типа, гликогеноз VI типа, болезнь Герса, молочная ацидемия, синдром Ли, дефицит метилмалонат-полуальдегиддегидрогеназы, дефицит компонента пируватдекарбоксилазы E1, дефицит комплекса пируватдегидрогеназы, дефицит пируватдегидрогеназы и дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>					
Пировиноградная кислота (пируват)	9,350	2,28		30,5	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит фумаразы.</i>					
2-Кетоглутаровая кислота (2-оксоглутаровая кислота)	6,984	0,6		15,3	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит фумаразы, дефицит 2-кетоглутаратдегидрогеназного комплекса и D-2-гидроксиглутаровая ацидурия.</i>					
Лимонная кислота (цитрат, E330)	327,8	19,5		460	ммоль/моль креатинина
<i>Болезнь кленового сиропа мочи, первичная гипомagneмия, пропионовая ацидемия и тирозинемия I типа.</i>					
Фумаровая кислота (болетовая кислота, E297)	+ 17,981	0,2		2	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит фумаразы.</i>					
Янтарная кислота (сукциновая кислота, сукцинат, E363)	6,480	3		24	ммоль/моль креатинина
<i>D-2-гидроксиглутаровая ацидурия.</i>					
3-Гидроксимасляная кислота	+ 23,609	0,127		3,42	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>					
Малоновая кислота (пропандиовая кислота)	+ 2,342			2	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы.</i>					
2-Гидрокси-3-метилбутановая кислота (2-гидроксиизовалериановая кислота)	+ 0,270	0,05		0,216	ммоль/моль креатинина
<i>Фенилкетонурия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия, дефицит 3-кетотиолазы, изовалериановая ацидемия, 3-метилкротонилгликемия, 3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидемия, множественные дефициты карбоксилазы, глутаровая ацидурия, дефицит орнитин транскарбамиллазы, глицерина мочи, тирозинемия I типа, галактоземия и болезнь кленового сиропа мочи, 2-гидроксиизовалериановая кислота также была обнаружена в моче пациентов с лактоацидозом и кетоацидозом, а также в моче детей с тяжелой асфиксией.</i>					
Изовалерилглицин (N-изопентаноилглицин)	0,734			2	ммоль/моль креатинина
<i>Изовалериановая ацидемия.</i>					
3-Метилглутаровая кислота (3-метилпентандиоевая кислота)	0,652	0,327		1,879	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит гидратазы 3-метилглутаконил-кофермента A, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы.</i>					
3-Метилкротонилглицин	0,310			0,544	ммоль/моль креатинина
<i>Дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы и пропионовая ацидемия.</i>					

Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **1 г. 24 дн.**

Дата выполнения:

Пол: **Ж**Биоматериал: **Моча разовая**Метод: **ГХ-МС**

№ заявки:



Анализ	Результат	Низкий	Нормальный уровень	Высокий	Ед. изм.
пара-Гидроксифенилмолочная кислота <i>Фенилкетонурия (ФКУ) и тирозинемия.</i>	1,975			2	ммоль/моль креатинина
пара-Гидроксифенилпировиноградная кислота <i>Тирозинемия III типа, фенилкетонурия.</i>	+ 20,391	0,102		3,482	ммоль/моль креатинина
Гомогентизиновая кислота (2,5-дигидроксифенилуксусная кислота, мелановая кислота) <i>Алкаптонурия.</i>	0,129			2,5	ммоль/моль креатинина
Миндальная кислота (фенилгликолевая кислота) <i>Фенилкетонурия.</i>	+ 0,004			0,001	ммоль/моль креатинина
3-Фенилмолочная кислота (2-гидрокси-3-фенилпропионовая кислота) <i>Фенилкетонурия (ФКУ) и гиперфенилаланинемия (ГПА).</i>	0,067	0,018		0,213	ммоль/моль креатинина
Пиколиновая кислота <i>Энтеропатия акродерматит (низкий уровень).</i>	+ 4,326	0,137		2,411	ммоль/моль креатинина
Глицериновая кислота (2,3-дигидроксипропановая кислота) <i>Глицериновая ацидурия.</i>	+ 5,333	1,083		4,277	ммоль/моль креатинина
Щавелевая кислота (этандиовая, оксаловая кислота) <i>Гипероксалурии, дефицит фумаразы.</i>	+ 33,333			16,36	ммоль/моль креатинина
Адипиновая кислота (гександиовая кислота, E355) <i>Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, дефицит карнитин-ацилкарнитин-транслазы, дефицит малонил-Коа-декарбоксилазы и среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, глутаровая ацидурия I типа.</i>	4,387	0,674		9,951	ммоль/моль креатинина
3-Гидроксиизовалериановая кислота (3-гидрокси-3-метилбутановая кислота) <i>Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, дефицит 3-метилглутаконовой ацидурии I типа, дефицит биотинидазы и изовалериановая ацидурия, дефицит дигидролипоамиддегидрогеназы, дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы 1, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, множественный дефицит карбоксилазы с поздним началом, дефицит холокарбоксилазинтетазы и дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы 2.</i>	+ 18,11	1,3		12,2	ммоль/моль креатинина
3-Гидрокси-3-метилглутаровая кислота (меглутол) <i>3-Гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия.</i>	+ 33,180	0,39		9,576	ммоль/моль креатинина
Глутаровая кислота (пентандиовая кислота) <i>Глутаровая ацидурия I типа, дефицит малонил-СоА-декарбоксилазы и глутаровая ацидурия III типа.</i>	0,491			5	ммоль/моль креатинина
2-Кетоизовалериановая кислота <i>Болезнь кленового сиропа.</i>	+ 5,766	0,059		1,148	ммоль/моль креатинина



Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **1 г. 24 дн.**

Дата выполнения:

Пол: **Ж**

Биоматериал: **Моча разовая**

Метод: **ГХ-МС**

№ заявки:



Анализ	Результат	Низкий	Нормальный уровень	Высокий	Ед. изм.
Ксантуреновая кислота (8-гидроксикинуреновая кислота) <i>Цитруллинемия I типа.</i>	0,605	0,001		0,839	ммоль/моль креатинина
Себациновая кислота (декандиовая кислота) <i>Дефицит карнитин-ацилкарнитин-транслоказы и дефицит среднепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>	0,287			2	ммоль/моль креатинина
Субериновая кислота (пробковая, октандиовая кислота) <i>Дефицит среднепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD). Субериновая кислота связана с дефицитом карнитин-ацилкарнитин-транслоказы, дефицитом малонил-КоА-декарбоксилазы.</i>	+ 5,436	0,2		5,09	ммоль/моль креатинина
Этилмалоновая кислота (2-карбоксимасляная кислота) <i>Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (дефицит SCAD) и этилмалоновая энцефалопатия.</i>	7,467	1,78		8,4	ммоль/моль креатинина
4-Метил-2-оксовалерьяновая кислота (2-кетоизокапроевая кислота) <i>Болезнь кленового сиропа.</i>	+ 14,473	0,062		1,424	ммоль/моль креатинина
3-Метил-2-оксовалерьяновая кислота (3-метил-2-оксопентановая кислота) <i>Болезнь кленового сиропа.</i>	1,529			2,09	ммоль/моль креатинина
Метилантарная кислота (пиротартаровая кислота) <i>Этилмалоновая энцефалопатия, изовалериановая ацидемия и дефицит среднепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>	3,500	0,982		4,104	ммоль/моль креатинина
Метилмалоновая кислота <i>Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы, малоновая ацидурия, дефицит метилмалонат-диальдегиддегидрогеназы, метилмалоновая ацидурия и метилмалоновая ацидурия вследствие недостаточности кобаламина.</i>	+ 4,304			2	ммоль/моль креатинина
Оротовая кислота (пиримидин-4-карбоновая кислота) <i>Аргининемия, синдром LPI (непереносимость лизинурического белка), гиперорнитинемия-гипераммонемия-гомоцитруллинурия (HNN), дефицит ОТС, цитруллинемия I типа, дефицит пуриновой нуклеозид-фосфорилазы и оротическая ацидурия.</i>	+ 2,352	0,074		0,6	ммоль/моль креатинина
2-Гидроксимасляная кислота (2-гидроксипентановая кислота) <i>Асфиксия при рождении, «церебральный» лактоацидоз, глутаровая ацидурия II типа, дефицит дигидролипоилдегидрогеназы (E3) и пропионовая ацидемия.</i>	+ 0,895	0,1		0,6	ммоль/моль креатинина
Пироглутаминовая кислота (5-оксопролин) <i>5-оксопролинурия, дефицит 5-оксопролиназы, дефицит глутатион-синтетазы, хокисинурия и пропионовая ацидемия.</i>	8,890	0,8		40	ммоль/моль креатинина
N-Ацетил-L-аспартиковая кислота (N-ацетил-L-аспартат) <i>Болезнь Канавана.</i>	8,921			17,747	ммоль/моль креатинина



Пациент: ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА

Дата взятия:

Возраст: 1 г. 24 дн.

Дата выполнения:

Пол: Ж

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС

№ заявки:



Анализ	Результат	Низкий	Нормальный уровень	Высокий	Ед. изм.
Гиппуровая кислота (N-бензоилглицин) <i>Фенилкетонурия, пропионовая ацидемия, тирозинемия I типа.</i>	+ 2634,31	15,33		133	ммоль/моль креатинина
3-Индолилуксусная кислота (гетероауксин) <i>Фенилкетонурия.</i>	1,101			6	ммоль/моль креатинина
орто-Гидроксифенилуксусная кислота <i>Ассоциирована с фенилкетонурией</i>	+ 1,856	0,04		1,221	ммоль/моль креатинина
Креатинин	4,31				ммоль/л

Вниманию специалистов! Представленные в комментариях сведения о связи нарушений концентраций органических кислот с врожденными ферментопатиями и нозологическими формами нельзя рассматривать как окончательный диагноз. Информация приведена для выявления возможных связей между изменением лабораторных маркеров с предполагаемой нозологией и может быть интерпретирована только лечащим врачом.

Врач КЛД: подпись врача ФИО одобряющего врача

Одобрено: 17.01.2022

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ISO 9001, ISO 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



Лицензия: ЛО-77-01-020210 от 6 августа

Результаты, которые отображены в виде числа со знаком <, необходимо расценивать как результат меньше предела количественного обнаружения методики и оборудования на котором выполнялся анализ.