



Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **53 г.**

Дата выполнения:

Пол: **М**

Биоматериал: **Кровь с ЭДТА**

Метод: **ВЭЖХ-МС/МС**

№ заявки:



Аминокислоты и ацилкарнитины: скрининговое полуколичественное исследование для диагностики НБО у новорожденных и детей до 2-х лет

Анализ	Результат	Низкий	Нормальный уровень	Высокий	Ед. изм.
--------	-----------	--------	--------------------	---------	----------

Аминокислоты

Аланин (Ala) 309 Общая группа
0 - 8 дней: 0 - 561
8 дней - 6 мес.: 48 - 848
6 мес. - 2 года: 78 - 853 мкмоль/л

Гиперлактатемия (недостаточность биотинидазы, множественная карбоксилазная недостаточность, недостаточность фруктозо-1,6-бисфосфатазы, глюкозо-6-фосфатазы, синдром GRACILE (недостаточность митохондриального шаперона BCS1), MELAS-синдром, недостаточность пируватдегидрогеназы, пируваткарбоксилазы). Гипоглюкагонемия, гипераммониемические синдромы, митохондриальные заболевания.

Аргинин (Arg) 17 2 93 мкмоль/л

Аргининемия (недостаточность аргиназы), Дефицит креатина (), ННН-синдром (недостаточность орнитин-транслоказы) (*), атрофия гирате (недостаточность орнитин-аминотрансферазы) (*).*

Аспарагиновая кислота (Asp) 36 26 405 мкмоль/л

Дикарбоновая аминокацидурия. (недостаточность переносчиков глутамата) (, в крови).*

Валин (Val) 227 40 380 мкмоль/л

Болезнь кленового сиропа/лейциноз (недостаточность дегидрогеназы разветвлённых альфа-кетокислот), гипервалинемия, недостаточность липоамид дегидрогеназы (E3).

Глутаминовая кислота (Glu) 230 71 755 мкмоль/л

Дикарбоновая аминокацидурия. (недостаточность переносчиков глутамата) (, в крови).*

Глицин (Gly) 573 111 853 мкмоль/л

Некетотическая гиперглицинемия (недостаточность декарбоксилирующей глициндегидрогеназы, тетрагидрофолат зависимой аминотрансферазы, белка-переносчика водорода, содержащего липоевую кислоту и липоамид дегидрогеназы), D-глицериновая аминокацидурия (недостаточность глицерат-киназы), метилмалоновая ацидемия (недостаточность метилмалонил-КоА мутаза, метилмалонил-КоА эпимераза, витамина B12), пропионовая ацидемия (недостаточность пропионил КоА карбоксилазы), низкий уровень серина.

Лейцин (Leu) 81 28 318 мкмоль/л

Болезнь кленового сиропа/лейциноз (недостаточность дегидрогеназы разветвлённых альфа-кетокислот), недостаточность липоамид дегидрогеназы (E3).

Метионин (Met) 5 6 111 мкмоль/л

Гомоцистинурия (недостаточность цистатионин бета-синтетазы), гиперметионинурия (недостаточность глицин-N-метилтрансферазы, S-аденозил-гомоцистеингидроксилазы), недостаточность аденозин-дезаминазы, дефицит кобаламинов ().*

Орнитин (Orn) 146 26 388 мкмоль/л

Гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомоциструлинемия (ННН синдром, недостаточность орнитин транслоказы), дефицит креатина, недостаточность дельта-1-пирролин-5-карбоксилат синтазы (), атрофия гирате (недостаточность орнитин-аминотрансферазы).*

Пролин (Pro) 125 29 422 мкмоль/л

Гиперпролинемия (недостаточность оксидазы пролина, 1-пирролин-5-карбоксилат дегидрогеназы), недостаточность пируват карбоксилазы тип В (Бэ). Недостаточность дельта-1-пирролин-5-карбоксилат синтазы ().*



Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **53 г.**

Дата выполнения:

Пол: **М**

Биоматериал: **Кровь с ЭДТА**

Метод: **ВЭЖХ-МС/МС**

№ заявки:



Анализ	Результат	Низкий	Нормальный уровень	Высокий	Ед. изм.
Тирозин (Tyr)	53	17		206	мкмоль/л
<i>Тирозинемия I (недостаточность фумарилацетоацетат-гидролазы), II (недостаточность тирозинаминотрансферазы), III (недостаточность гидроксифенилпируват гидроксилазы) типов, недостаточность 4-гидроксифенилпируватоксидазы, ФКУ (недостаточность фенилаланин-4-гидроксилазы) (*), нарушение синтеза/регенерации тетрагидробиоптерина (BH4) (*).</i>					
Фенилаланин (Phe)	71	19		182	мкмоль/л
<i>Фенилкетонурия (недостаточность фенилаланин-4-гидроксилазы), нарушение синтеза/регенерации тетрагидробиоптерина (BH4), другие гиперфенилаланинемии, тирозинемия I типа (недостаточность фумарилацетоацетат-гидролазы).</i>					
Цитруллин (Cit)	26,4	4,5		61	мкмоль/л
<i>Цитрулинемия I (недостаточность аргининосукцинат синтетазы) и II (недостаточность цитрина) типов, неонатальная цитрулинемия, аргининосукциновая ацидурия (недостаточность аргининосукцинат лиазы), недостаточность орнитин транскарбамилазы (*), недостаточность карбамилфосфат синтазы (*), недостаточность N-ацетилглутамат синтазы, недостаточность дельта-1-пирролин-5-карбоксилат синтазы(*), лизинурическая непереносимость белка (недостаточность переносчика SLC7A7)(*), недостаточность пируваткарбоксилазы тип В (Бэ), заболевания дыхательной цепи (*), сахаропинурия (гиперлизинемия II типа, недостаточность альфа-аминоадипиновой полуальдегидной синтазы).</i>					

Ацилкарнитины

Свободный карнитин (C0)	26,1	8		135	мкмоль/л
<i>Нарушение транспорта карнитина, недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I, недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II, недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы, гиперлипидемия IV типа, пропионовая ацидурия (недостаточность пропионил-КоА карбоксилазы), квашиоркор, цирроз, кардиомиопатии.</i>					
Ацетилкарнитин (C2)	15,8	7		50	мкмоль/л
<i>Метилмалоновая (недостаточность метилмалонил-КоА мутазы, метилмалонил-КоА эпимеразы, витамина B12) и пропионовая ацидемия (недостаточность пропионил-КоА карбоксилазы).</i>					
Пропионилкарнитин (C3)	0,69	0,2		6,47	мкмоль/л
<i>Пропионовая ацидемия (недостаточность пропионил КоА карбоксилазы), метилмалоновая ацидемия (недостаточность метилмалонил-КоА мутазы, метилмалонил-КоА эпимеразы, витамина B12), множественная карбоксилазная недостаточность (недостаточность синтетазы холокарбоксилаз), недостаточность сукцинил-КоА синтетазы.</i>					
Бутирилкарнитин (C4)	0,16			1,08	мкмоль/л
<i>Недостаточность изобутирил КоА дегидрогеназы, недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы, глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ.</i>					
Изовалерилкарнитин (C5)	0,05			0,46	мкмоль/л
<i>Изовалериановая ацидемия (недостаточность изовалерил КоА дегидрогеназы), недостаточность 2-метилбутирил КоА дегидрогеназы, глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ.</i>					
Глутарилкарнитин (C5DC)	0,10			0,22	мкмоль/л
<i>Глутаровая ацидемия тип I (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип I).</i>					
Гексаноилкарнитин (C6)	0,03			0,13	мкмоль/л
<i>Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы, глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ.</i>					



Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **53 г.**

Дата выполнения:

Пол: **М**

Биоматериал: **Кровь с ЭДТА**

Метод: **ВЭЖХ-МС/МС**

№ заявки:



Анализ	Результат	Низкий	Нормальный уровень	Высокий	Ед. изм.
Октаноилкарнитин (C8)	0,08				мкмоль/л
<i>Недостаточность среднепечочечной ацил-КоА дегидрогеназы, глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ.</i>					
Деканоилкарнитин (C10)	0,07				мкмоль/л
<i>Недостаточность среднепечочечной ацил-КоА дегидрогеназы, глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ.</i>					
Додеканоилкарнитин (C12)	0,12				мкмоль/л
<i>Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ.</i>					
Тетрадеканоилкарнитин (C14)	0,09				мкмоль/л
<i>Недостаточность очень длиннопечочечной ацил-КоА дегидрогеназы, глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ.</i>					
Гексадеканоилкарнитин (C16)	1,04				мкмоль/л
<i>Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ, недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I, недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II, недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы.</i>					
Стearoилкарнитин (C18)	0,75				мкмоль/л
<i>Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ. (*) – снижение концентрации определяемых показателей.</i>					

Врач КЛД: подпись врача

ФИО одобряющего врача

Одобрено: 18.03.2022

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-77-01-020442 от 23.09.2020

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