

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 7 м.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС



Тиамин (витамин B1), липоевая кислота

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Молочная кислота (лактат, E270)	▼ 10,000	4,550		44,200	ммоль/моль креатинина
Дефицит 2-метил-3-гидроксibuтирил-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.					
Пировиноградная кислота (пируват)	15,000	2,280		30,500	ммоль/моль креатинина
Дефицит фумаразы.					
4-Метил-2-оксoвалерьяновая кислота (2-кетoизокапроевая кислота)	1,000	0,062		1,424	ммоль/моль креатинина
Болезнь кленового сиропа.					
3-Метил-2-оксoвалерьяновая кислота (3-метил-2-оксопентановая кислота)	1,000			2,090	ммоль/моль креатинина
Болезнь кленового сиропа.					
2-Кетоизовалерияновая кислота	▲ 1,000	0,059		1,148	ммоль/моль креатинина
Болезнь кленового сиропа.					

Рибофлавин (витамин B2)

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Глутаровая кислота (пентандиовая кислота)	1,000			5,000	ммоль/моль креатинина
Глутаровая ацидурия I типа, дефицит малонил-СоА-декарбоксилазы и глутаровая ацидурия III типа.					
Себациновая кислота (декандиовая кислота)	1,000			2,000	ммоль/моль креатинина
Дефицит карнитин-ацилкарнитин-транслоказы и дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.					
Адипиновая кислота (гександиовая кислота, E355)	▼ 1,000	0,674		9,951	ммоль/моль креатинина
Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, дефицит карнитин-ацилкарнитин-транслазы, дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы и среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, глутаровая ацидурия I типа.					
Субериновая кислота (пробковая, октандиовая кислота)	▼ 1,000	0,200		5,090	ммоль/моль креатинина
Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD). Субериновая кислота связана с дефицитом карнитин-ацилкарнитин-транслоказы, дефицитом малонил-КоА-декарбоксилазы.					

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 7 м.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС



Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Этилмалоновая кислота (2-карбоксимасляная кислота) <i>Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (дефицит SCAD) и этилмалоновая энцефалопатия.</i>	5,000	1,780		8,400	ммоль/моль креатинина
Метилантарная кислота (пиротартаровая кислота) <i>Этилмалоновая энцефалопатия, изовалериановая ацидемия и дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>	2,000	0,982		4,104	ммоль/моль креатинина
Изовалерилглицин (N-изопентаноилглицин) <i>Изовалериановая ацидемия.</i>	1,000			2,000	ммоль/моль креатинина

Ниацин (витамин B3)

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Ксантуреновая кислота (8-гидроксикинуреновая кислота) <i>Цитруллинемия I типа.</i>	0,500	0,001		0,839	ммоль/моль креатинина

Пантотеновая кислота (витамин B5)

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Глутаровая кислота (пентандиовая кислота) <i>Глутаровая ацидурия I типа, дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы и глутаровая ацидурия III типа.</i>	1,000			5,000	ммоль/моль креатинина
Себациновая кислота (декандиовая кислота) <i>Дефицит карнитин-ацилкарнитин-трансферазы и дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>	1,000			2,000	ммоль/моль креатинина
Субериновая кислота (пробковая, октандиовая кислота) <i>Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD). Субериновая кислота связана с дефицитом карнитин-ацилкарнитин-трансферазы, дефицитом малонил-КоА-декарбоксилазы.</i>	1,000	0,200		5,090	ммоль/моль креатинина
Адипиновая кислота (гександиовая кислота, E355) <i>Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, дефицит карнитин-ацилкарнитин-трансферазы, дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы и среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, глутаровая ацидурия I типа.</i>	1,000	0,674		9,951	ммоль/моль креатинина
Этилмалоновая кислота (2-карбоксимасляная кислота) <i>Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (дефицит SCAD) и этилмалоновая энцефалопатия.</i>	5,000	1,780		8,400	ммоль/моль креатинина

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 7 м.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС



Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Метилантарная кислота (пиротартаровая кислота)	2,000	0,982		4,104	ммоль/моль креатинина
Этилмалоновая энцефалопатия, изовалериановая ацидемия и дефицит среднепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.					

Пиридоксин (витамин B6)

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Щавелевая кислота (этандиовая, оксалоновая кислота)	10,000			16,360	ммоль/моль креатинина
Гипероксалурия, дефицит фумаразы.					
Пироглутаминовая кислота (5-оксопролин)	1,000	0,800		40,000	ммоль/моль креатинина
5-оксопролинурия, дефицит 5-оксопролиназы, дефицит глутатион-синтетазы, хоксинсурия и пропионовая ацидемия.					
Ксантуреновая кислота (8-гидроксикинуриновая кислота)	0,500	0,001		0,839	ммоль/моль креатинина
Цитруллинемия I типа.					

Биотин (витамин B7)

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
3-Гидроксиизовалериановая кислота (3-гидроксис-3-метилбутановая кислота)	5,00	1,30		12,20	ммоль/моль креатинина
Дефицит 3-гидроксис-3-метилглутарил-КоА-лиазы, дефицит 3-метилглутаконовой ацидурии I типа, дефицит биотинидазы и изовалериановая ацидурия, дефицит дигидролипоямиддегидрогеназы, дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы 1, дефицит 3-гидроксис-3-метилглутарил-КоА-лиазы, множественный дефицит карбоксилазы с поздним началом, дефицит холокарбоксилазинтетазы и дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы 2.					

Кобаламин (витамин B12)

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Метилмалоновая кислота	1,000			2,000	ммоль/моль креатинина
Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы, малоновая ацидурия, дефицит метилмалонат-диальдэгидрогеназы, метилмалоновая ацидурия и метилмалоновая ацидурия вследствие недостаточности кобаламина.					

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 7 м.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС



Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 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: ЛО41-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

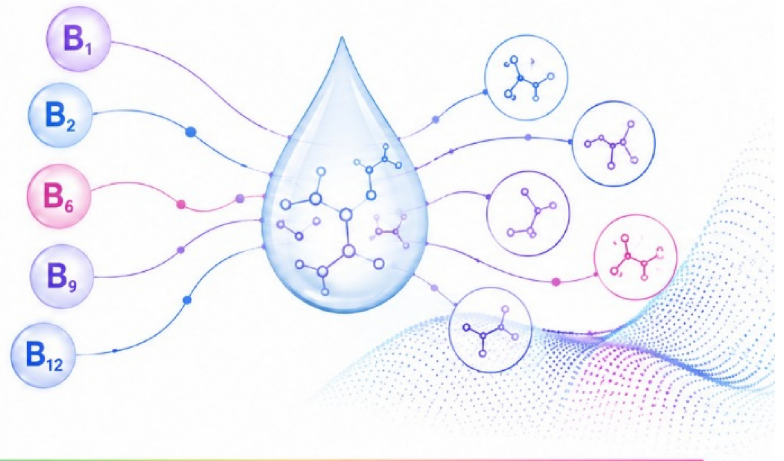


- ▼ - Данный показатель находится в нижней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- ▲ - Данный показатель находится в верхней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- - Данный показатель ниже нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.
- ✚ - Данный показатель выше нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.

Результаты анализов не являются диагнозом, но помогают в его постановке. Не пытайтесь интерпретировать их самостоятельно. Многие изменения индивидуальны, помочь разобраться в них может только специалист.

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

Функциональная оценка обеспеченности витаминами по органическим кислотам мочи



Функциональная оценка витаминного статуса по органическим кислотам мочи

Интерпретация

Витамины группы В работают в организме преимущественно как **коферменты** — помогают ферментам обеспечивать биохимические реакции, необходимые для энергетического, аминокислотного и других видов обмена.

Если определенного витамина недостаточно или он не может полноценно включиться в работу фермента, соответствующая метаболическая реакция может замедляться. В результате промежуточные продукты обмена — **органические кислоты** — **могут накапливаться и повышаться в моче**.

Поэтому исследование органических кислот позволяет оценить витаминный статус **функционально — по косвенным признакам работы витамин-зависимых метаболических процессов**.

Итог: повышение определенных органических кислот может указывать на **функциональную недостаточность соответствующих витаминов группы В**. Чем больше связанных с одним витамином метаболических маркеров отклонено, тем весомее основание рассматривать недостаточную обеспеченность этим витамином как одну из возможных причин.

При этом результат оценивают комплексно, поскольку повышение органической кислоты может быть связано **не только с недостатком витамина**, но и с другими нарушениями соответствующего метаболического пути.

В чем отличие от определения витаминов в крови?

Эти исследования отвечают на **разные вопросы и дополняют друг друга**.

Витамины в крови → оцениваем концентрацию витамина в свободном виде в крови.

Органические кислоты в моче → оцениваем косвенные признаки того, насколько эффективно работают витамин-зависимые метаболические пути.

Именно сопоставление результатов может дать врачу дополнительную информацию.

Пример совместной интерпретации уровня витаминов в крови и функциональных маркеров в моче:

1. **Витамин в крови ↓ + органические кислоты ↑** → Витамина недостаточно, и есть признаки нарушения зависимого от него метаболического пути. **Тактика:** наиболее обоснованный вариант для рассмотрения коррекции дефицита. Врач определяет форму, дозу и длительность приема с учетом клинической ситуации.

2. **Витамин в крови в норме + органические кислоты ↑** → Витамин в крови есть, но связанный с ним метаболический путь работает не оптимально. **Тактика:** рассмотреть дополнительную дотацию витамина с учетом клинической картины. Одновременно оценить возможную причину повышенной потребности или недостаточного использования витамина — особенности всасывания, транспорта, превращения в коферментную форму и сопутствующие метаболические нарушения.

3. **Витамин в крови ↓ + органические кислоты без значимых изменений** → Концентрация витамина снижена, но функциональных признаков нарушения оцениваемого пути не выявлено. **Тактика:** решение о коррекции принимать по уровню витамина, клиническим данным и риску дефицита. Нормальные органические кислоты не означают, что выявленный дефицит витамина можно

игнорировать.

4. Витамин в крови в норме + органические кислоты без значимых изменений → Лабораторных признаков недостаточной обеспеченности по двум уровням оценки нет. **Тактика:** дополнительная дотация только на основании этих результатов обычно не обоснована.