

Пациент: ТЕСТ

№ заявки: 2221941024

Возраст: 1 г. 10 м.

Пол: М

Дата взятия: 13.11.2025 12:46

Дата выполнения: 13.11.2025 14:34

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС



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

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Молочная кислота (лактат, E270)	▼ 11,500	4,550		44,200	ммоль/моль креатинина
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.					
Пировиноградная кислота (пируват)	14,000	2,280		30,500	ммоль/моль креатинина
Дефицит фумаразы.					
2-Кетоглутаровая кислота (2-оксоглутаровая кислота)	6,200	0,600		15,300	ммоль/моль креатинина
Дефицит фумаразы, дефицит 2-кетоглутаратдегидрогеназного комплекса и D-2-гидроксиглутаровая ацидурия.					
Лимонная кислота (цитрат, E330)	▲ 374,2	19,5		460,0	ммоль/моль креатинина
Болезнь кленового сиропа мочи, первичная гипомagneмия, пропионовая ацидемия и тирозинемия I типа.					
Янтарная кислота (сукциновая кислота, сукцинат, E363)	▼ 4,000	3,000		24,000	ммоль/моль креатинина
D-2-гидроксиглутаровая ацидурия.					
3-Гидроксимасляная кислота	▼ 0,400	0,127		3,420	ммоль/моль креатинина
Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.					
Малоновая кислота (пропандиовая кислота)	1,500			2,000	ммоль/моль креатинина
Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы.					
2-Гидрокси-3-метилбутановая кислота (2-гидроксиизовалериановая кислота)	0,100	0,050		0,216	ммоль/моль креатинина
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.					
Изовалерилглицин (N-изопентаноилглицин)	0,100			2,000	ммоль/моль креатинина
Изовалериановая ацидемия.					
3-Метилглутаровая кислота (3-метилпентандиоевая кислота)	0,700	0,327		1,879	ммоль/моль креатинина
Дефицит гидратазы 3-метилглутаконил-кофермента A, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы.					
3-Метилкротонилглицин	0,000			0,544	ммоль/моль креатинина
Дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы и пропионовая ацидемия.					

Пациент: ТЕСТ

№ заявки: 2221941024

Возраст: 1 г. 10 м.

Пол: М

Дата взятия: 13.11.2025 12:46

Дата выполнения: 13.11.2025 14:34

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
пара-Гидроксифенилмолочная кислота <i>Фенилкетонурия (ФКУ) и тирозинемия.</i>	1,500		▼	2,000	ммоль/моль креатинина
пара-Гидроксифенилпировиноградная кислота <i>Тирозинемия III типа, фенилкетонурия.</i>	0,900	0,102	▼	3,482	ммоль/моль креатинина
Гомогентизиновая кислота (2,5-дигидроксифенилуксусная кислота, мелановая кислота) <i>Алкаптонурия.</i>	0,500	▼		2,500	ммоль/моль креатинина
Миндальная кислота (фенилгликолевая кислота) <i>Фенилкетонурия.</i>	0,000	▼		0,001	ммоль/моль креатинина
3-Фенилмолочная кислота (2-гидрокси-3-фенилпропионовая кислота) <i>Фенилкетонурия (ФКУ) и гиперфенилаланинемия (ГПА).</i>	0,100	0,018	▼	0,213	ммоль/моль креатинина
Пиколиновая кислота <i>Энтеропатия акродерматит (низкий уровень).</i>	▲ 2,300	0,137	▼	2,411	ммоль/моль креатинина
Глицериновая кислота (2,3-дигидроксипропановая кислота) <i>Глицериновая ацидурия.</i>	2,400	1,083	▼	4,277	ммоль/моль креатинина
Щавелевая кислота (этандиовая, оксалоовая кислота) <i>Гипероксалурия, дефицит фумаразы.</i>	15,400		▼	16,360	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>	▲ 9,700	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>	▲ 12,00	1,30	▼	12,20	ммоль/моль креатинина
3-Гидрокси-3-метилглутаровая кислота (меглутол) <i>3-Гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия.</i>	7,000	0,390	▼	9,576	ммоль/моль креатинина
Глутаровая кислота (пентандиовая кислота) <i>Глутаровая ацидурия I типа, дефицит малонил-СоА-декарбоксилазы и глутаровая ацидурия III типа.</i>	3,700		▼	5,000	ммоль/моль креатинина

Пациент: ТЕСТ

№ заявки: 2221941024

Возраст: 1 г. 10 м.

Пол: М

Дата взятия: 13.11.2025 12:46

Дата выполнения: 13.11.2025 14:34

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС

Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
2-Кетонизовалериановая кислота <i>Болезнь кленового сиропа.</i>	0,500	0,059		1,148	ммоль/моль креатинина
Ксантуриновая кислота (8-гидроксикинуриновая кислота) <i>Цитруллинемия I типа.</i>	0,500	0,001		0,839	ммоль/моль креатинина
Себациновая кислота (декандиовая кислота) <i>Дефицит карнитин-ацилкарнитин-трансферазы и дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>	0,400			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>	▲ 4,400	0,200		5,090	ммоль/моль креатинина
Этилмалоновая кислота (2-карбоксимасляная кислота) <i>Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (дефицит SCAD) и этилмалоновая энцефалопатия.</i>	▼ 3,000	1,780		8,400	ммоль/моль креатинина
4-Метил-2-оксвалерьяновая кислота (2-кетонизокапроновая кислота) <i>Болезнь кленового сиропа. &lt;br&gt;Болезнь кленового сиропа.</i>	▼ 0,100	0,062		1,424	ммоль/моль креатинина
3-Метил-2-оксвалерьяновая кислота (3-метил-2-оксопентановая кислота) <i>Болезнь кленового сиропа.</i>	1,000			2,090	ммоль/моль креатинина
Метилантарная кислота (пиротартаровая кислота) <i>Этилмалоновая энцефалопатия, изовалериановая ацидемия и дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.</i>	▼ 1,500	0,982		4,104	ммоль/моль креатинина
Метилмалоновая кислота <i>Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы, малоновая ацидурия, дефицит метилмалонат-диацетиладегидрогеназы, метилмалоновая ацидурия и метилмалоновая ацидурия вследствие недостаточности кобаламина.</i>	1,400			2,000	ммоль/моль креатинина
Оротовая кислота (пиримидин-4-карбоновая кислота) <i>Аргининемия, синдром LPI (непереносимость лизинурического белка), гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомоцитруллинурия (ННН), дефицит ОТС, цитруллинемия I типа, дефицит пуриновой нуклеотид-фосфорилизы и оротическая ацидурия.</i>	0,300	0,074		0,600	ммоль/моль креатинина
2-Гидроксимасляная кислота (2-гидроксипентановая кислота) <i>Асфиксия при рождении, «церебральный» лактоацидоз, глутаровая ацидурия II типа, дефицит дигидролипиддегидрогеназы (Е3) и пропионовая ацидемия.</i>	0,300	0,100		0,600	ммоль/моль креатинина
Пироглутаминовая кислота (5-оксипролин) <i>5-оксипролинурия, дефицит 5-оксипролиназы, дефицит глутатион-синтетазы, хокинсурия и пропионовая ацидемия.</i>	12,500	0,800		40,000	ммоль/моль креатинина
N-Ацетил-L-аспартиковая кислота (N-ацетил-L-аспартат) <i>Болезнь Канавана.</i>	14,600			17,747	ммоль/моль креатинина

Пациент: ТЕСТ

№ заявки: 2221941024

Возраст: 1 г. 10 м.

Пол: М

Дата взятия: 13.11.2025 12:46

Дата выполнения: 13.11.2025 14:34

Биоматериал: Моча разовая

Метод: ГХ-МС



Анализ	Результат	Референсный диапазон			Ед. изм.
		Низкий	Нормальный уровень	Высокий	
Гиппуровая кислота (N-бензоилглицин) <i>Фенилкетонурия, пропионовая ацидемия, тирозинемия I типа.</i>	▲ 122,50	15,33		133,00	ммоль/моль креатинина
3-Индолилуксусная кислота (гетероауксин) <i>Фенилкетонурия.</i>	4,400			6,000	ммоль/моль креатинина
орто-Гидроксифенилуксусная кислота <i>Ассоциирована с фенилкетонурией</i>	0,500	0,040		1,221	ммоль/моль креатинина
4-Гидроксифенилуксусная кислота	21,100	2,562		27,214	ммоль/моль креатинина
3-Гидроксифенилуксусная кислота	4,500	0,114		7,923	ммоль/моль креатинина
3-Гидроксипропановая кислота	▼ 1,200	0,636		4,049	ммоль/моль креатинина
2-Фенилпропановая кислота	0,100	0,016		0,157	ммоль/моль креатинина
Креатинин	58,00				ммоль/л

Внимание 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 КДЛ:



Чербаева О.Г.

Одобрено: 13.11.2025

Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

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.



- ▼ - 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.
- +

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.