



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



## ХМС-тест. Контроль набора мышечной массы

| Анализ                                                  | Результат | Низкий | Нормальный уровень | Высокий | Ед. изм.               |
|---------------------------------------------------------|-----------|--------|--------------------|---------|------------------------|
| <b>Клинический анализ крови</b>                         |           |        |                    |         |                        |
| Эритроциты                                              | 4,60      | 4,3    | ▼                  | 5,7     | 10 <sup>6</sup> кл/мкл |
| Гемоглобин                                              | 139,9     | 120    | ▼                  | 173     | г/л                    |
| Гематокрит                                              | 38,9      | 37     | ▼                  | 51      | %                      |
| Средний объем эритроцитов (MCV)                         | 78,9      | 77     | ▼                  | 101     | фл                     |
| Среднее содержание гемоглобина в эритроците (MCH)       | 26,2      | 24     | ▼                  | 35      | пг                     |
| Средняя концентрация Нв в эритроцитах (MCHC)            | 325,8     | 310    | ▼                  | 360     | г/л                    |
| Отн.ширина распредел.эритроц.по объему (ст.отклонение)  | 34,0      | 28,8   | ▼                  | 56      | фл                     |
| Отн.ширина распредел.эритроц.по объему (коэфф.вариации) | 14,9      | 11     | ▼                  | 19      | %                      |
| Тромбоциты                                              | 276,5     | 125    | ▼                  | 400     | 10 <sup>3</sup> кл/мкл |
| Средний объем тромбоцитов (MPV)                         | 9,1       | 5      | ▼                  | 10,6    | фл                     |
| Тромбокрит (PCT)                                        | 0,20      | 0,07   | ▼                  | 0,3     | %                      |
| Относит.ширина распредел.тромбоцитов по объему (PDW)    | 25,1      | 12     | ▼                  | 26      | фл                     |
| Лейкоциты                                               | 3,3       | 3,2    | ▼                  | 10      | 10 <sup>3</sup> кл/мкл |
| Эозинофилы                                              | 0,40      |        | ▼                  | 0,5     | 10 <sup>3</sup> кл/мкл |
| Эозинофилы %                                            | 6,10      |        | ▼                  | 7,2     | %                      |
| Базофилы                                                | 0,10      |        | ▼                  | 0,2     | 10 <sup>3</sup> кл/мкл |
| Базофилы %                                              | 2,10      |        | ▼                  | 2,3     | %                      |



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



| Анализ                                                                                                                                    | Результат | Низкий                                                     | Нормальный уровень | Высокий | Ед. изм.    |        |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|------------------------------------------------------------|--------------------|---------|-------------|--------|
| Моноциты                                                                                                                                  | 0,8       | 0,18                                                       |                    | 0,95    | 10^3 кл/мкл |        |
| Моноциты %                                                                                                                                | 9,90      | 2                                                          |                    | 15      | %           |        |
| Лимфоциты                                                                                                                                 | 1,00      | 0,9                                                        |                    | 3,5     | 10^3 кл/мкл |        |
| Лимфоциты %                                                                                                                               | 34,00     | 17                                                         |                    | 46      | %           |        |
| Биохимический анализ крови                                                                                                                |           |                                                            |                    |         |             |        |
| АлАТ                                                                                                                                      | 10,1      |                                                            |                    | 35      | Ед/л        |        |
| АсАТ                                                                                                                                      | 3,7       |                                                            |                    | 35      | Ед/л        |        |
| Креатинкиназа                                                                                                                             | 10        | (по умолчанию): 0 - 145                                    |                    |         |             |        |
| Миоглобин                                                                                                                                 | 10        |                                                            |                    |         |             |        |
| Железо (свободное, белковосвязанное, сывороточное)                                                                                        | 15,2      | 12,5                                                       |                    | 32,2    | мкмоль/л    |        |
| Альбумин                                                                                                                                  | 44,4      | 40,2                                                       |                    | 47,6    | г/л         |        |
| Общий белок                                                                                                                               | 79,7      | 66                                                         |                    | 83      | г/л         |        |
| Мочевина                                                                                                                                  | 4,2       | 2,8                                                        |                    | 7,2     | ммоль/л     |        |
| Креатинин                                                                                                                                 | 87,40     | 58                                                         |                    | 96      | мкмоль/л    |        |
| Гормоны                                                                                                                                   |           |                                                            |                    |         |             |        |
| ТТГ                                                                                                                                       | 2,6       | 0,35                                                       |                    | 4,94    | мкМЕ/мл     |        |
| Референсные значения для беременных:<br>I триместр – 0,1 - 2,5 мкМЕ/мл<br>II триместр – 0,2 - 3 мкМЕ/мл<br>III триместр – 0,3 - 3 мкМЕ/мл |           |                                                            |                    |         |             |        |
| Кортизол                                                                                                                                  | 69,3      | До 10 часов утра: 3,7 - 19,4<br>После 17 часов: 2,9 - 17,3 |                    |         |             | мкг/дл |
| Тестостерон общий                                                                                                                         | 18,3      | 8,33                                                       |                    | 30,19   | нмоль/л     |        |



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



| Анализ                                                                                                     | Результат | Низкий | Нормальный уровень | Высокий | Ед. изм. |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--------|--------------------|---------|----------|
| Креатинин                                                                                                  | 150,0     | 124    |                    | 230     | мкмоль/л |
| Полученный результат необходимо умножить на объем суточного диуреза в литрах и разделить на вес тела в кг. |           |        |                    |         |          |

## Протеиногенные

### Незаменимые глюкогенные

|                             |        |       |  |        |          |
|-----------------------------|--------|-------|--|--------|----------|
| Аргинин (Arg)               | 54,60  | 14,3  |  | 83,27  | мкмоль/л |
| Валин (Val)                 | 160,40 | 56,87 |  | 236,35 | мкмоль/л |
| Метионин (Met)              | 12,70  | 5,42  |  | 29,51  | мкмоль/л |
| Лейцин (Leu)                | 59,20  | 48,97 |  | 255,92 | мкмоль/л |
| Фенилаланин (Phe)           | 27,60  | 16,22 |  | 72,34  | мкмоль/л |
| Аланин (Ala)                | 335,20 | 72,39 |  | 528,1  | мкмоль/л |
| Аспарагиновая кислота (Asp) | 125,80 | 13,58 |  | 149,29 | мкмоль/л |
| Глицин (Gly)                | 294,80 | 55,52 |  | 368,36 | мкмоль/л |
| Глутаминовая кислота (Glu)  | 168,70 | 19,96 |  | 177,08 | мкмоль/л |
| Пролин (Pro)                | 123,00 | 72,13 |  | 177,07 | мкмоль/л |
| Тирозин (Tyr)               | 51,90  | 16,25 |  | 83,25  | мкмоль/л |

## Непротеиногенные

### Метаболиты цикла образования мочевины

|                 |       |       |  |       |          |
|-----------------|-------|-------|--|-------|----------|
| Орнитин (Orn)   | 19,00 | 18,51 |  | 79,68 | мкмоль/л |
| Цитруллин (Cit) | 22,70 | 8,16  |  | 32,91 | мкмоль/л |

## Маркеры углеводного обмена



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



| Анализ                          | Результат | Низкий | Нормальный уровень | Высокий | Ед. изм.              |
|---------------------------------|-----------|--------|--------------------|---------|-----------------------|
| Молочная кислота (лактат, E270) | 11,800    | 4,08   |                    | 28,79   | 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) | 11,500 | 3,26 |  | 21,087 | ммоль/моль креатинина |
|-----------------------------------|--------|------|--|--------|-----------------------|

Дефицит фумаразы.

### Маркеры метаболизма в цикле трикарбоновых кислот (в цикле Кребса), энергообеспечения клеток, митохондриальной дисфункции, обмена аминокислот, достаточности витаминов группы В, коэнзима Q и Mg

|                                 |         |       |  |        |                       |
|---------------------------------|---------|-------|--|--------|-----------------------|
| Лимонная кислота (цитрат, E330) | 221,800 | 22,64 |  | 238,79 | ммоль/моль креатинина |
|---------------------------------|---------|-------|--|--------|-----------------------|

Болезнь кленового сиропа мочи, первичная гипомagneмизия, пропионовая ацидемия и тирозинемия I типа.

|                                                |        |       |  |       |                       |
|------------------------------------------------|--------|-------|--|-------|-----------------------|
| цис-Аконитовая кислота (пропилентрикарбоновая) | 32,900 | 10,16 |  | 45,44 | ммоль/моль креатинина |
|------------------------------------------------|--------|-------|--|-------|-----------------------|

|                                 |        |       |  |       |                       |
|---------------------------------|--------|-------|--|-------|-----------------------|
| Изолимонная кислота (изоцитрат) | 34,200 | 13,21 |  | 58,38 | ммоль/моль креатинина |
|---------------------------------|--------|-------|--|-------|-----------------------|

|                                                     |       |       |  |       |                       |
|-----------------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|
| 2-Кетоглутаровая кислота (2-оксоглутаровая кислота) | 1,200 | 0,436 |  | 2,978 | ммоль/моль креатинина |
|-----------------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|

Дефицит фумаразы, дефицит 2-кетоглутаратдегидрогеназного комплекса и D-2-гидроксиглутаровая ацидурия.

|                                                       |       |      |  |       |                       |
|-------------------------------------------------------|-------|------|--|-------|-----------------------|
| Янтарная кислота (сукциновая кислота, сукцинат, E363) | 1,800 | 0,69 |  | 5,279 | ммоль/моль креатинина |
|-------------------------------------------------------|-------|------|--|-------|-----------------------|

D-2-гидроксиглутаровая ацидурия.

|                                             |       |      |  |       |                       |
|---------------------------------------------|-------|------|--|-------|-----------------------|
| Фумаровая кислота (болетовая кислота, E297) | 0,400 | 0,07 |  | 0,664 | ммоль/моль креатинина |
|---------------------------------------------|-------|------|--|-------|-----------------------|

Дефицит фумаразы.

|                                                      |       |       |  |       |                       |
|------------------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|
| Яблочная кислота (малат, оксиянтарная кислота, E296) | 0,200 | 0,153 |  | 1,721 | ммоль/моль креатинина |
|------------------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|

|                                                 |       |       |  |       |                       |
|-------------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|
| 2-Метилглутаровая (2-метилпентандиовая кислота) | 1,300 | 0,237 |  | 1,415 | ммоль/моль креатинина |
|-------------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|

Побочный метаболит янтарной кислоты.

### Маркеры кетогенеза, дисрегуляции обмена углеводов и бета-окисления жирных кислот

|                                                             |        |        |  |        |                         |
|-------------------------------------------------------------|--------|--------|--|--------|-------------------------|
| Ацетоуксусная кислота (3-кетомасляная кислота, ацетоацетат) | 0,0000 | 0,0016 |  | 0,0897 | отн.ед./моль креатинина |
|-------------------------------------------------------------|--------|--------|--|--------|-------------------------|

|                            |       |       |  |        |                       |
|----------------------------|-------|-------|--|--------|-----------------------|
| 3-Гидроксимасляная кислота | 0,500 | 0,356 |  | 25,142 | ммоль/моль креатинина |
|----------------------------|-------|-------|--|--------|-----------------------|

Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.

|                                          |       |       |  |       |                       |
|------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|
| Малоновая кислота (пропандиовая кислота) | 0,400 | 0,107 |  | 0,864 | ммоль/моль креатинина |
|------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|

Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы.



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



Анализ

Результат

Низкий

Нормальный уровень

Высокий

Ед. изм.

## Маркеры метаболизма разветвленных аминокислот

### Валина, лейцина, изолейцина

2-Гидрокси-3-метилбутановая  
кислота  
(2-гидроксиизовалериановая  
кислота)

0,000

0,071

0,46

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. косвенный маркер митохондриальной дисфункции.

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, глицирина 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.

3-Метилкротонилглицин

2,100

0,237

2,396

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. метаболит жирных кислот с четным числом атомов углерода.

Дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы и пропионовая ацидемия.

3-Метилглутаровая кислота  
(3-метилпентандиоевая кислота)

0,500

0,238

1,424

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. косвенный маркер митохондриальной дисфункции.

Дефицит гидратазы 3-метилглутаконил-кофермента А, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы.

Изовалерилглицин  
(N-изопентаноилглицин)

1,000

0,178

1,996

ммоль/моль  
креатинина

Изовалериановая ацидемия.

## Маркеры метаболизма ароматических аминокислот (фенилаланина и тирозина)

пара-Гидроксифенилмолочная  
кислота

0,500

0,87

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. маркер дефицита антиоксидантов и витамина С.  
Фенилкетонурия (ФКУ) и тирозинемия.

пара-Гидроксифенилпировиноградн  
ая кислота

1,400

0,258

3,395

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. бактериальный маркер дисбиоза кишечника.  
Тирозинемия III типа, фенилкетонурия.

Гомогентизиновая кислота  
(2,5-дигидроксифенилуксусная  
кислота, мелановая кислота)

0,300

0,024

1,174

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. бактериальный маркер дисбиоза кишечника.  
Алкаптонурия.

3-Фенилмолочная кислота  
(2-гидрокси-3-фенилпропионовая  
кислота)

0,000

0,015

0,159

ммоль/моль  
креатинина

Фенилкетонурия (ФКУ) и гиперфенилаланинемия (ГПА).

Фенилглиоксиловая кислота  
(бензоилмуравьиная)

0,9000

1,7427

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. метаболит стирола (см. «Маркеры интоксикации производными бензола»).

Миндальная кислота  
(фенилгликолевая кислота)

0,200

0,094

0,36

ммоль/моль  
креатинина

В т.ч. метаболит стирола (см. «Маркеры интоксикации производными бензола»).

Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.  
Обязательна консультация лечащего врача.

Напечатано: 03.04.2023 15:37:58 (стр. 5/9)



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



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

## Маркеры метаболизма триптофана

Квиолиновая кислота  
(хиолиновая;  
2,3-пиридиндикарбоновая кислота)  
*В т.ч. маркер инфекционного воспаления.*

0,900

0,6

1,988

ммоль/моль  
креатинина

Пиколиновая кислота

0,900

0,215

1,709

ммоль/моль  
креатинина

*В т.ч. маркер активации Т-клеточного иммунитета.  
Энтеропатия акродерматит (низкий уровень).*

## Маркеры метаболизма щавелевой кислоты (оксалатов)

Гликолиевая кислота  
(гидроксиуксусная кислота)

19,300

7,17

28,16

ммоль/моль  
креатинина

Глицериновая кислота  
(2,3-дигидроксипропановая  
кислота)  
*Глицериновая ацидурия.*

1,800

0,936

4,51

ммоль/моль  
креатинина

Щавелевая кислота (этандиовая,  
оксалоовая кислота)  
*Гипероксалурия, дефицит фумаразы.*

2,000

1,19

12,92

ммоль/моль  
креатинина

## Маркеры достаточности витаминов

### Маркеры достаточности витаминов B1, B2 и липоевой кислоты

2-Кетонизовалериановая кислота

0,800

0,197

0,981

ммоль/моль  
креатинина

*В т.ч. метаболит валина.  
Болезнь кленового сиропа.*

3-Метил-2-оксвалерьяновая  
кислота (3-метил-2-оксопентановая  
кислота)  
*В т.ч. метаболит изолейцина.  
Болезнь кленового сиропа.*

2,200

0,339

2,477

ммоль/моль  
креатинина

4-Метил-2-оксвалерьяновая  
кислота (2 -кетонизокапроовая  
кислота)  
*В т.ч. метаболит лейцина.  
Болезнь кленового сиропа.*

0,400

0,162

1,318

ммоль/моль  
креатинина

Глутаровая кислота (пентандиовая  
кислота)

0,000

0,068

0,542

ммоль/моль  
креатинина

*Глутаровая ацидурия I типа, дефицит малонил-СоА-декарбоксилазы и глутаровая ацидурия III типа.*

Себаценовая кислота (декандиовая  
кислота)

0,000

0,009

0,126

ммоль/моль  
креатинина

*Дефицит карнитин-ацилкарнитин-транслоказы и дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.*



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



| Анализ                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Результат | Низкий | Нормальный уровень | Высокий | Ед. изм.              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--------|--------------------|---------|-----------------------|
| Адипиновая кислота (гександиовая кислота, E355)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 2,700     | 0,525  |                    | 3,743   | ммоль/моль креатинина |
| Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, дефицит карнитин-ацилкарнитин-трансферазы, дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы и среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы, глутаровая ацидурия I типа.                                                                                                                                                                                                                                           |           |        |                    |         |                       |
| Субериновая кислота (пробковая, октандиовая кислота)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 1,000     | 0,363  |                    | 1,914   | ммоль/моль креатинина |
| Дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (MCAD). Субериновая кислота связана с дефицитом карнитин-ацилкарнитин-трансферазы, дефицитом малонил-КоА-декарбоксилазы.                                                                                                                                                                                                                                                                     |           |        |                    |         |                       |
| Этилмалоновая кислота (2-карбоксимасляная кислота)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 5,100     | 1,52   |                    | 13,73   | ммоль/моль креатинина |
| Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы (дефицит SCAD) и этилмалоновая энцефалопатия.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |           |        |                    |         |                       |
| Метилантарная кислота (пиротартаровая кислота)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 1,400     | 0,74   |                    | 3,265   | ммоль/моль креатинина |
| Этилмалоновая энцефалопатия, изовалериановая ацидемия и дефицит среднецепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |           |        |                    |         |                       |
| Ксантуреновая кислота (8-гидроксикинуреновая кислота)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 0,4000    | 0,1371 |                    | 1,3414  | ммоль/моль креатинина |
| В т.ч. метаболит триптофана. Цитруллинэмия I типа.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |           |        |                    |         |                       |
| Кинуреновая кислота                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 1,900     | 0,599  |                    | 2,177   | ммоль/моль креатинина |
| В т.ч. метаболит триптофана.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |           |        |                    |         |                       |
| 3-Гидроксиизовалериановая кислота (3-гидрокси-3-метилбутановая кислота)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 9,400     | 2,281  |                    | 11,538  | ммоль/моль креатинина |
| В т.ч. метаболит лейцина. Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, дефицит 3-метилглутароной ацидурии I типа, дефицит биотинидазы и изовалериановая ацидурия, дефицит дигидропиридоаминоксидогидрогеназы, дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы 1, дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА-лиазы, множественный дефицит карбоксилазы с поздним началом, дефицит холакарбоксилазинтетазы и дефицит 3-метилкротонил-КоА-карбоксилазы 2. |           |        |                    |         |                       |
| 3-Гидрокси-3-метилглутаровая кислота (меглутол)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 8,400     | 3,306  |                    | 8,73    | ммоль/моль креатинина |
| 3-Гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |           |        |                    |         |                       |

## Маркеры кофакторного метилирования

### Маркеры достаточности витамина B9

|                                                                                                                                                                                                 |       |       |  |       |                       |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|-------|--|-------|-----------------------|
| Формиминоглутаминовая кислота                                                                                                                                                                   | 0,400 | 0,07  |  | 0,654 | ммоль/моль креатинина |
| В т.ч. маркер недостаточности глицина и B5, метаболит гистидина.                                                                                                                                |       |       |  |       |                       |
| Метилмалоновая кислота                                                                                                                                                                          | 0,700 | 0,362 |  | 2,396 | ммоль/моль креатинина |
| Дефицит малонил-КоА-декарбоксилазы, малоновая ацидурия, дефицит метилмалонат-диаальдегиддегидрогеназы, метилмалоновая ацидурия и метилмалоновая ацидурия вследствие недостаточности кобаламина. |       |       |  |       |                       |

## Маркеры детоксикации и эндогенной интоксикации



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



| Анализ                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Результат | Низкий | Нормальный уровень | Высокий | Ед. изм.                 |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--------|--------------------|---------|--------------------------|
| 2-Гидроксимасляная кислота<br>(2-гидроксипантотановая кислота)                                                                                                                                                                                                                                           | 0,500     | 0,125  |                    | 0,722   | ммоль/моль<br>креатинина |
| Маркер гиперпродукции глутатиона при катаболизме ксенобиотиков.<br>Асфиксия при рождении, «церебральный» лактоацидоз, глутаровая ацидурия II типа, дефицит дигидропиридолиндегидрогеназы (E3) и пропионовая ацидемия.                                                                                    |           |        |                    |         |                          |
| Пироглутаминовая кислота<br>(5-оксипролин)                                                                                                                                                                                                                                                               | 19,200    | 4,87   |                    | 25,74   | ммоль/моль<br>креатинина |
| Маркер нарушения синтеза глутатиона и маркер воздействия парацетамола.<br>5-оксипролинурия, дефицит 5-оксипролиназы, дефицит глутатион-синтетазы, хокинсурия и пропионовая ацидемия.                                                                                                                     |           |        |                    |         |                          |
| N-Ацетил-L-аспартиковая кислота<br>(N-ацетил-L-аспартат)                                                                                                                                                                                                                                                 | 0,500     | 0,465  |                    | 7,476   | ммоль/моль<br>креатинина |
| Маркер токсического метаболизма аспартата.<br>Болезнь Канавана.                                                                                                                                                                                                                                          |           |        |                    |         |                          |
| Оротовая кислота<br>(пиримидин-4-карбоновая кислота)                                                                                                                                                                                                                                                     | 0,400     | 0,117  |                    | 0,731   | ммоль/моль<br>креатинина |
| Маркер гипераммониемии, в т.ч. при нарушении образования мочевины.<br>Аргининемия, синдром LPI (непереносимость лизинурического белка), гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомоцитруллинурия (ННН), дефицит ОТС,<br>цитруллинурия I типа, дефицит пуриновой нуклеозид-фосфорилиазы и оротическая ацидурия. |           |        |                    |         |                          |

## Маркеры интоксикации производными бензола

|                                                  |                |       |  |       |         |
|--------------------------------------------------|----------------|-------|--|-------|---------|
| Гиппуровая кислота<br>(N-бензоилглицин)          | 4,900          | 0,706 |  | 7,236 | ммоль/л |
| Метилгиппуровые кислоты, сум.                    | 8,4000         |       |  | 10,36 | ммоль/л |
| Фенилглиоксиловая кислота<br>(бензоилмуравьиная) | <b>+</b> 0,030 |       |  | 0,018 | ммоль/л |
| Миндальная кислота<br>(фенилгликолевая кислота)  | 0,800          |       |  | 2,36  | ммоль/л |
| Фенилкетонурия.                                  |                |       |  |       |         |

## Маркеры дисбиоза кишечника

### Бактериальные маркеры дисбиоза кишечника

|                                                                                                                                                                               |         |       |  |        |                          |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|-------|--|--------|--------------------------|
| Бензойная кислота (драциловая<br>кислота, E210)                                                                                                                               | 0,700   | 0,116 |  | 0,987  | ммоль/моль<br>креатинина |
| В т.ч. маркер недостаточности глицина и B5.                                                                                                                                   |         |       |  |        |                          |
| орто-Гидроксифенилуксусная<br>кислота                                                                                                                                         | 2,000   | 0,46  |  | 3,1    | ммоль/моль<br>креатинина |
| Ассоциирована с фенилкетонурией                                                                                                                                               |         |       |  |        |                          |
| пара-Гидроксibenзойная кислота<br>(пара-карбоксифенол)                                                                                                                        | 3,000   | 0,358 |  | 3,85   | ммоль/моль<br>креатинина |
| Гиппуровая кислота<br>(N-бензоилглицин)                                                                                                                                       | 157,500 | 66,14 |  | 623,96 | ммоль/моль<br>креатинина |
| В т.ч. маркер недостаточности глицина и B5, метаболит толуола (см. «Маркеры интоксикации производными бензола»).<br>Фенилкетонурия, пропионовая ацидемия, тирозинемия I типа. |         |       |  |        |                          |



Пациент: IR153 IR153 IR153

№ заявки: 2221364134

Возраст: 23 г.

Пол: М

Дата взятия: 13.03.2023 14:27

Дата выполнения: 31.03.2023 15:44

Биоматериал: Кровь с ЭДТА, Моча разовая, Плазма  
крови с ЭДТА, Сыворотка крови

Метод: ВЭЖХ-МС, ГХ-МС.



| Анализ                                                                                                                                                                 | Результат | Низкий | Нормальный уровень | Высокий | Ед. изм.              |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--------|--------------------|---------|-----------------------|
| Метилглутаровые кислоты, сум.                                                                                                                                          | 0,600     |        |                    | 1,1     | ммоль/моль креатинина |
| <i>В т. ч. метаболиты ксилы (см. «Маркеры интоксикации производными бензола»).</i>                                                                                     |           |        |                    |         |                       |
| орто-Метилглутаровая кислота                                                                                                                                           | 0,000     | 0,016  |                    | 0,172   | ммоль/моль креатинина |
| <i>Измерение этих метаболитов в жидкостях организма может быть использовано для диагностики нарушений, связанных с бета-окислением митохондриальных жирных кислот.</i> |           |        |                    |         |                       |
| мета-Метилглутаровая кислота                                                                                                                                           | 0,000     | 0,015  |                    | 0,167   | ммоль/моль креатинина |
| пара-Метилглутаровая кислота                                                                                                                                           | 0,000     | 0,017  |                    | 0,164   | ммоль/моль креатинина |
| Трикарбаллиловая кислота (1,2,3-пропантрикарбоксилат)                                                                                                                  | 0,000     | 0,053  |                    | 0,698   | ммоль/моль креатинина |
| 3-Индолилуксусная кислота (гетероауксин)                                                                                                                               | 1,400     | 1,07   |                    | 5,645   | ммоль/моль креатинина |
| <i>Фенилкетонурия.</i>                                                                                                                                                 |           |        |                    |         |                       |
| Кофейная кислота (3,4-дигидроксикоричная, 3,4-дигидроксibenzenакриловая)                                                                                               | 0,1000    | 0,0651 |                    | 0,2841  | ммоль/моль креатинина |
| <i>В т. ч. маркер избыточного потребления кофе.</i>                                                                                                                    |           |        |                    |         |                       |
| Винная кислота (диоксиксантиновая, тартаровая, E334)                                                                                                                   | 5,500     | 0,493  |                    | 9,66    | ммоль/моль креатинина |
| 2-Гидрокси-2-метилбутандиовая кислота (лимонно-яблочная кислота)                                                                                                       | 4,200     | 0,687  |                    | 7,04    | ммоль/моль креатинина |
| <b>Рассчитываемые коэффициенты</b>                                                                                                                                     |           |        |                    |         |                       |
| Соотношение квинолиновой /ксантуриновой кислоты                                                                                                                        | 2,250     | 0,657  |                    | 10,476  |                       |
| Креатинин                                                                                                                                                              | 74,90     |        |                    |         | ммоль/л               |

Врач КДЛ:



Чербаева О.Г.

Одобрено: 31.03.2023

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ISO 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RIF, 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: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

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

Результатов исследований недостаточно для постановки диагноза.  
Обязательна консультация лечащего врача.

Напечатано: 03.04.2023 15:37:58 (стр. 9/9)