

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам исследования:

Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитинов, аминокислот)

Пациент:

Дата рождения:

Вид биоматериала:

Пол:

Дата забора материала:

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата готовности исследования:

Название	Нижняя граница нормы	Верхняя граница нормы	Значение мкМ/л
AA 5-Oxo Pro	9	150	32,471
AA Ala	85	910	307,524
AA Arg	2	125	24,054
AA Asp	20	555	201,434
AA Cit	4	80	23,838
AA Cys	0	13	2,374
AA Glu	62	615	237,605
AA Gly	95	945	442,234
AA Hcy	6	35	10,751
AA His	2	90	35,256
AA Leu	35	380	102,219
AA Met	6	155	15,85
AA Orn	22	405	137,308
AA Phe	20	265	38,197
AA Pro	30	490	136,694
AA Ser	70	920	212,621
AA Thr	9	135	49,508
AA Trp	4	30	5,375
AA Tyr	15	235	53,733
AA Val	45	430	132,041
AC C0	8	155	4,032
AC C10	0	0,45	0,044
AC C10:1	0	0,395	0,057
AC C10:2	0	0,195	0,008
AC C10DC	0	0,5	0,023
AC C12	0	0,35	0,016
AC C12:1	0	0,29	0,013
AC C12DC	0	0,5	0,024
AC C14	0	0,515	0,013
AC C14:1	0	0,41	0,016
AC C14:2	0	0,575	0,023
AC C14OH	0	0,185	0,012
AC C16	0,12	4,45	0,091
AC C16:1	0	0,41	0,019
AC C16:1OH	0	0,3	0,011
AC C16OH	0	0,18	0,007
AC C18	0,07	2,1	0,129

AC C18:1	0,1	3,75	0,136
AC C18:1OH	0	0,18	0,007
AC C18:2	0	1,25	0,161
AC C18OH	0	0,18	0,005
AC C2	6	55	12,361
AC C3	0,16	6,5	0,602
AC C3DC	0	0,38	0,039
AC C4	0	1,1	0,11
AC C4DC	0	2,6	0,22
AC C4OH	0	0,7	0,07
AC C5	0	0,7	0,131
AC C5:1	0	0,15	0,019
AC C5DC	0	0,45	0,029
AC C5OH	0	0,85	0,914
AC C6	0	0,35	0,024
AC C6DC	0	0,85	0,035
AC C6OH	0	0,26	0,016
AC C8	0	0,45	0,047
AC C8:1	0	0,5	0,015
AC C8DC	0	0,4	0,034
OA 3-OMD	0	4	0,652
OA SuAc	0,11	2	0,746
Ratio (C14+C14:1+C16:1)/C0	0	0,04	0,012
Ratio (C16+C18:1)/C2	0	0,7	0,018
Ratio C0/(C16+C18)	7,4	145	18,327
Ratio C14:1/C12:1	0	7	1,231
Ratio C14:1/C16	0	0,7	0,176
Ratio C14:1/C2	0	0,03	0,001
Ratio C3/C0	0	0,165	0,149
Ratio C3/C2	0	0,31	0,049
Ratio C3/Met	0	0,45	0,038
Ratio HADHA	0	0,03	0,005
Ratio MCAD	0	1,3	0,36
Ratio Met/Phe	0,1	5	0,415
Ratio Phe/Tyr	0,25	6,5	0,711

Закключение: по результатам исследования выявлено снижение концентрации свободного карнитина (C0) и повышение концентрации 3-гидрокси-изовалерил- / 2-метил-3-гидрокси-бутирилкарнитина (C5OH). Данные изменения могут наблюдаться при недостаточности биотинидазы, недостаточности синтетазы холокарбоксилазы, недостаточности 3-гидрокси-3-метилглутарил КоА лиазы, недостаточности 3-метилкротонил КоА карбоксилазы, приеме противосудорожных препаратов. Рекомендуется определение активности биотинидазы, определение органических кислот мочи.

Результат лабораторного исследования может быть верно интерпретирован только врачом.

Врач-генетик