


**ZAKŁAD BADAŃ PRZESIEWOWYCH
INSTYTUT MATKI I DZIECKA**

01 211 Warszawa, Kasprzaka 17A. Tel. (22) 32 77 178, Tel/fax (22) 32 77 161

Warszawa, 29.07.2013

Wyniki oznaczeń w kierunku wrodzonych chorób metabolicznych wykonanych metodą tandemowej spektrometrii mas
Nr Bibuły: **XF1823**

Imię: **ROBERT**
 Nazwisko: **MIOTKE**
 Data urodzenia: **5.04.2013**
 Data pobrania próbki: **23.07.2013** Godz pobrania: :
 Skierowanie z dnia:
 Data otrzymania próbki: **26.07.2013**
 Ośrodek kierujący: **Klinika Neurologii Rozwojowej, SPSK Nr 1, Gdańsk**
 Lekarz kierujący:
 Materiał: **Krew na bibule**
 Rodzaj bibuły: **IMiD**
 Stopień nasączenia: **Dobre**

Słaba jakość próbki (krew na bibule rozmyta). Niecharakterystycznie nieznacznie podwyższone stężenie alaniny oraz obniżone stężenie argininy, profil acylokarnityn w normie. Wskazane powtórzenie badania MS/MS z nowej próbki krwi (badanie będzie wykonane nieodpłatnie - prosimy zaznaczyć tę informację na skierowaniu).

Dodatkowe informacje:

Wynik oznaczenia substancji powyżej przyjętej normy laboratoryjnej nie może być traktowany jako diagnoza choroby.

* Normy opracowano osobno dla noworodków w wieku do 1 miesiąca życia oraz dla niemowląt i dzieci starszych w wieku od 1 miesiąca życia (normy wstępne)

⁽¹⁾ - względna wartość pików

⁽²⁾ - stosunek pików mas - pyroglutamic oraz pipecolic mają jednakowy profil masowy (możliwa jest również interferencja z glutaminą i lizyną)

⁽³⁾ - leucyna oraz izoleucyna mają jednakowy profil masowy

⁽⁴⁾ - stosunek pików mas

⁽⁵⁾ - izowaleryl oraz 2-metylobutyryl mają jednakowy profil masowy

Parametr Oznaczany aminokwas	Norma (do 1m.ż. *) (od) - do	Norma 1m.ż. *) (od) - do	Wynik umol/L	Wynik ⁽⁴⁾
alanina	974	109-1135	1206	
arginina	1-66	3-235	3,0	
cytrulina	3-57	5,3-91,3	14,1	
fenyloalanina	24-150	18-164	138,6	
glicyna	204-1450	109-1015	874	
kwas asparaginowy	321	20-420	47	
kwas glutaminowy	1188	66-852	550	
leucyna+izoleucyna ⁽³⁾	75-480	55-477	296	
metionina	8-59	6-81	50,6	
ornityna	36-945	30-698	311	
prolina/fenyloalanina ⁽⁵⁾	15,9	14,1		3,7
(pyroglutamic+pipecolic)/ fenyloalanina ^(2,5)	4,8	3,8		0,4
tyrozyna	25,8-496	19-289	95,7	
walina	70-428	67-577	277	

Choroby wykrywane metodą Tandemowej Spektrometrii Mas:

Aminokwasy:

Fenyloketonuria

Tyrozinemia

Choroba syropu klonowego

Homocystynuria lub hipermetioninemia

Cytrulinemia (brak aktywności syntetazy argininobursztynianowej)

Kwasica argininowobursztynianowa (brak aktywności argininobursztynazy)

5-oksoprolinuria (kwasica pyroglutaminowa lub hyperpipecolicacidemia)

Hiperalaninemia

Deficyt arginazy

Hiperornitynemia

Parametr	Norma (do 1m.ż. *)	Norma (od 1m.ż.*)	Wynik	Wynik ^(*)
Oznaczana acylkarnityna	(od) - do	(od) - do	umol/L	
Calkowita karnityna	24-188	17-134	110,1	
C0 (wolna karnityna)	7,4-84	7,3-86	70,2	
C2 (acetylkarnityna)	9,7-96	4,3-69	29,0	
C3:1/C3i	0,26	0,28	0,01	
C3 (propionyl)	9,50	7,70	3,0	
C3DC/C8i (malonyl)	0,25	0,33	0,03	
C4 (butyryl)	1,33	1,37	0,13	
C4-OH/C4i	0,95	0,72	0,15	
C4DC/C8i (metylmalonyl, succinyl)	0,54	1,11	0,36	
C5:1/C8i	0,41	0,46	0,03	
C5 (izowaleryl)	1,14	0,75	0,13	
C5-OH/C8i	0,86	1,33	0,15	
C5DC/C8i (glutaryl)	0,18	0,30	0,01	
C6/C8i	0,26	0,42	0,02	
C6DC/C8i (metylglutaryl, adipyl)	0,19	0,22	0,01	
C8:1/C8i	0,47	1,35	0,05	
C8 (octanoyl)	0,27	0,68	0,03	
C8DC/C14i (suberyl)	0,14	0,17	0,02	
C10:2/C8i	0,20	0,29	0,01	
C10:1/C8i	0,23	0,96	0,03	
C10/C8i	0,45	1,20	0,04	
C12:1/C8i	0,55	0,64	0,02	
C12/C8i	0,62	0,52	0,08	
C12-OH/C14i	0,16	0,43	0,01	
C14 (myristoyl)	0,70	0,61	0,29	
C14:1/C14i	0,52	0,41	0,06	
C14:2/C14i	0,17	0,29	0,04	
C14-OH/C14i	0,13	0,14	0,02	
C14:1-OH/C14i	0,16	0,19	0,06	

Parametr	Norma (do 1m.ż. *)	Norma (od 1m.ż.*)	Wynik	Wynik ^(*)
Oznaczana acylkarnityna	(od) - do	(od) - do	umol/L	
C16:1/C16i	1,42	0,69	0,19	
C16 (palmitoyl)	14,0	6,1	2,5	
C16:1-OH/C16i	0,24	0,29	0,09	
C16-OH/C16i	0,22	0,33	0,03	
C18:2/C16i	1,15	1,36	0,68	
C18:1/C16i	5,8	5,0	1,8	
C18/C16i	3,8	2,6	0,75	
C18:2-OH/C16i	0,40	0,31	0,03	
C18:1-OH/C16i	0,15	0,18	0,05	
C18-OH/C16i	0,11	0,20	0,03	

Choroby wykrywane metodą Tandemowej Spektrometrii Mas:

Estry karnityn:

SCAD - Deficyt dehydrogenazy acyl-CoA krótko-łańcuchowych kwasów tłuszczowych
 MCAD - Deficyt dehydrogenazy acyl-CoA średnio-łańcuchowych kwasów tłuszczowych
 LCHAD - Deficyt dehydrogenazy 3-hidroksy acyl-CoA długo-łańcuchowych kwasów tłuszczowych
 VLCAD - Deficyt dehydrogenazy (długo/bardzo długo)-łańcuchowych kwasów tłuszczowych
 CPT II - Deficyt palmitoilotransferazy karnitynowej typ II
 Deficyt translokazy karnityna-acylkarnityna
 GA II (MAD) - Kwasica glutarowa typ drugi (kwasica etylmalonowa-adypinowa)
 GA I - Kwasica glutarowa typ pierwszy (brak dehydrogenazy glutaryl CoA)
 PPA - Kwasica propionowa
 MMA - Kwasica metylmalonowa
 IVA - Kwasica izowaleryanowa lub deficyt dehydrogenazy 2-metylobutyrylowej CoA
 MCC - Deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylowej CoA
 MCD - Deficyt holocarboksylazy
 Deficyt biotynidazy
 MGA - Kwasica metylglutakonowa
 HMG - Kwasica 3-hidroksy-3-metyloglutarylowa (deficyt liazy HMG-CoA)
 BKT - Deficyt B-ketotiolazy
 Deficyt reduktazy 2,4 Dienoyl-CoA
 CPT I - Deficyt palmitoilotransferazy karnitynowej typ I

KONSULTACJE KLINICZNE:

IP CZD Klinika Chorób Metabolicznych, tel. (22) 815 74 90
 MiD Klinika Pediatrii, tel. (22)32 77 236, centrala 32 77 111