

Imię i nazwisko: Pacjent Testowy

Data urodzenia: 03-08-1973

PESEL: 73080300000

Płeć: męska

Adres: nie podano

Kod próbki: N4GZ3

Rodzaj materiału: sucha kropla krwi (DBS)

Jakość pobrania materiału: dobra

Data pobrania materiału: 10-04-2022

Data przyjęcia materiału: 20-07-2023

Zleceniodawca: Pacjent Testowy

Odbiorca wyniku: Zleceniodawca

Uwagi:

Dane pacjenta przyjęto na podstawie oświadczenia osoby pobierającej materiał oraz rejestrującej badanie.
Materiał dostarczono do Laboratorium w postaci suchej kropli krwi.

WYNIK BADANIA

Badanie wykonane metodą LC-MS/MS na aparacie QTRAP 4500 Sciex.

Nazwa parametru	Wynik [μmol/L]	Zakres referencyjny [μmol/L]	Interpretacja laboratoryjna
C0	32.2	18.9 - 50.3	
C2	19.6	poniżej 48.3	
C3	2.45	poniżej 4.85	
C3-DC	0.09	poniżej 0.31	
C4 (SCAD)	0.05	poniżej 0.32	
C4 (IBD)	0.25	poniżej 0.33	
C4-OH (1)	0.18	poniżej 0.61	
C4-OH (2)	0.10	poniżej 0.39	
C4-DC (MMA)	0.02	poniżej 0.06	
C4-DC (SUCL)	0.64	poniżej 0.93	
C5 (IVA)	0.09	poniżej 0.22	
C5 (SBCAD)	0.08	poniżej 0.21	
C5:1	0.01	poniżej 0.02	
C5:1 (3MCC)	0	poniżej 0.01	
C5-OH	0.35	poniżej 0.42	
C5-OH (BKT)	0.06	poniżej 0.17	
C5-DC	0.02	poniżej 0.03	
C6	0.03	poniżej 0.09	
C6-DC	0.01	poniżej 0.16	
C6-DC (HMGA, MGA)	0	poniżej 0.05	
C8	0.03	poniżej 0.14	
C10	0.03	poniżej 0.17	
C10:2	0	poniżej 0.02	
C12	0.06	poniżej 0.17	
C14	0.12	poniżej 0.22	
C14:1	0	poniżej 0.16	
C16	0	poniżej 1.04	
C16-OH	0.01	poniżej 0.04	
C18	1.04	poniżej 1.20	
C18:1	1.01	poniżej 1.52	
C18-OH	0.01	poniżej 0.02	

W nawiasach podano akronimy chorób, dla których dany izomer jest charakterystyczny, co nie wyklucza jego obecności w innych stanach klinicznych.

Dane laboratorium wykonującego badanie:

Masdiag Sp. z o.o.

Laboratorium Diagnostyczne Masdiag

ul. Żeromskiego 33, 01-882 Warszawa

www.masdiag.pl, email: pomoc@masdiag.pl

LDM_F-02_PO-13 wydanie 1 z dnia 16.05.2023

Osoba wykonująca badanie: Renata Halak

Data wykonania badania: 11-05-2023

Osoba autoryzująca wynik: Renata Halak, Diagnosta laboratoryjny nr 06562

Data wygenerowania sprawozdania: 01-08-2023

Imię i nazwisko: Pacjent Testowy

Data urodzenia: 03-08-1973

PESEL: 73080300000

Płeć: męska

Adres: nie podano

Kod próbki: N4GZ3

Rodzaj materiału: sucha kropla krwi (DBS)

Jakość pobrania materiału: dobra

Data pobrania materiału: 10-04-2022

Data przyjęcia materiału: 20-07-2023

KOMENTARZ

Profil nie odbiega od normy.

Wynik nie wskazuje na wrodzone wady metabolizmu związane z wymienionymi profilami diagnostycznymi.

Listę profili diagnostycznych przedstawiono poniżej.

Profile diagnostyczne acylokarnityn możliwe do wykrycia

1. 3MCC – 3-metylokrotonyloglicynuria
2. BD – deficyt biotynidazy
3. BKT – deficyt beta ketotiolazy
4. CACT – deficyt transportera karnityna-acylokarnityna
5. CPT I – deficyt palmitoilotranferazy karnitynowej typu I
6. CPT II – deficyt palmitoilotranferazy karnitynowej typu II
7. CUD (CTD) – deficyt transportera karnityny
8. DECR – deficyt reduktazy 2,4-dienoilo-CoA
9. Deficyt Cbl – deficyt kobalamin
10. Deficyt witaminy B12
11. EE – encefalopatia etylomalonowa
12. GA I – acyduria glutarowa typu I
13. GA II (MAD) – acyduria glutarowa typu II (deficyt wielu dehydrogenaz acetylo-CoA)
14. HCS – deficyt holokarboksylaz
15. HIBCH – deficyt hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-CoA
16. HMGA – acyduria 3-hydroksy-3-metyloglutarowa
17. IBD – izobutyryloglicynuria
18. IVA – acyduria izowalerianowa
19. LCHAD – deficyt dehydrogenazy 3-hydroksy-acetylo-CoA długotańcuchowych kwasów tłuszczowych
20. LCKAT – deficyt tiolazy 3-ketoacetylo-CoA długotańcuchowych kwasów tłuszczowych
21. MBD – 2-metylobutyryloglicynuria
22. MCAD – deficyt dehydrogenazy acetylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych
23. MCD – acyduria malonowa
24. MGA – acyduria 3-metyloglutakonowa (różne typy)
25. MHBD – acyduria 2-metylo-3-hydroksymastowa
26. MMA – acyduria metylomalonowa
27. MTP – deficyt mitochondrialnego białka trójfunkcyjnego
28. PA – acyduria propionowa
29. SCAD – deficyt dehydrogenazy acetylo-CoA krótkotańcuchowych kwasów tłuszczowych
30. SCHAD – deficyt dehydrogenazy 3-hydroksyacetylo-CoA krótkotańcuchowych kwasów tłuszczowych
31. SUCL – deficyt ligazy bursztynilo-CoA
32. VLCAD – deficyt dehydrogenazy acetylo-CoA bardzo długotańcuchowych kwasów tłuszczowych