

Imię i nazwisko: Pacjent Testowy

Data urodzenia: 01-01-2000

PESEL: brak danych

Płeć: męska

Adres: nie podano

Zleceniodawca: Diagnostyka Precyzyjna

Lekarz zlecający: Pacjent Testowy

Odbiorca wyniku: Zleceniodawca

Uwagi:

Kod próbki: OA-0000

Rodzaj materiału: mocz

Data pobrania materiału: 20-01-2026

Data przyjęcia materiału: 27-01-2026

Dane pacjenta przyjęto na podstawie skierowania lub oświadczenia osoby pobierającej materiał i rejestrującej badanie.

WYNIK BADANIA

Badanie wykonane metodą GC/MS na aparacie Agilent 6890 GC / 5973 MSD.

Stężenie kreatyniny w próbce 6,5 mmol/L.

Wykryto:

- podwyższony kwas metylomalonowy (stężenie MMA oznaczone półilościowo równe 27 mmol/mol kreat., norma poniżej 20 mmol/mol kreat.) – wskazane oznaczenie poziomu witaminy B12 w surowicy oraz homocysteiny,
- podwyższoną acydurię 3-metyloglutakonową (obecność kwasów: 3-metyloglutarowego i 3-metyloglutakonowego); stężenie 3MGA oznaczone półilościowo równe 22 mmol/mol kreat., norma poniżej 20 mmol/mol kreat.) - wskazane powtórzenie analizy.

Poziomy pozostałych metabolitów podlegających ocenie mieszczą się w granicach normy.

Lista istotnych klinicznie metabolitów podlegających ocenie w tym badaniu znajduje się w załączniku.

Listę profili diagnostycznych przedstawiono poniżej.

KOMENTARZ

Wskazane:

- oznaczanie poziomu witaminy B12,
- oznaczanie poziomu homocysteiny,
- powtórzenie analizy.

Analiza profilu kwasów organicznych w moczu nie zawsze pozwala wykryć każde z wymienionych na liście zaburzeń metabolicznych, zwłaszcza jeśli wydalanie charakterystycznych metabolitów jest niewielkie lub okresowe. W przypadku podejrzenia określonej choroby i/lub utrzymujących się objawów, zaleca się powtórzenia badania. Analiza próbki pobranej w trakcie ostrego kryzysu metabolicznego (tzw. dekompensacji) zazwyczaj dostarcza więcej informacji diagnostycznych niż badanie wykonane w okresie, gdy pacjent czuje się dobrze.

U pacjentów z zaburzeniami mitochondrialnymi (MD, ang. mitochondrial disorders) analiza profilu kwasów organicznych w moczu wykonana w okresie stabilności klinicznej może nie wykazać istotnych, charakterystycznych dla MD nieprawidłowości metabolicznych.

Imię i nazwisko: Pacjent Testowy

Data urodzenia: 01-01-2000

PESEL: brak danych

Płeć: męska

Adres: nie podano

Kod próbki: OA-0000

Rodzaj materiału: mocz

Data pobrania materiału: 20-01-2026

Data przyjęcia materiału: 27-01-2026

Profile diagnostyczne kwasów organicznych możliwe do wykrycia

1. Acyduria dikarboksylowa typowa dla deficytu MCAD
2. Acyduria etylomalonowa (EMA)
3. Acyduria formiminoglutaminowa (FIGLU)
4. Acyduria fumarowa
5. Acyduria glicerynowa
6. Acyduria glutarowa typu I (GAI)
7. Acyduria glutarowa typu II (deficyt MAD)
8. Acyduria homogentyzynowa (inna nazwa: alkaptonuria)
9. Acyduria 2-hydroksyglutarowa (2HGA)
10. Acyduria 3-hydroksyizomastowa (3HIB)
11. Acyduria 4-hydroksymastowa (4HBA)
12. Acyduria 3-hydroksy-3-metyloglutarowa (HMG)
13. Acyduria izowalerianowa (IVA)
14. Acyduria 2-aminoadypino 2-ketoadypinowa
15. Acyduria malonowa (MCD)
16. Acyduria 3-metyloglutakonowa (3MGA)
17. Acyduria 2-metylo-3-hydroksymastowa (MHBD)
18. Acyduria metylomalonowa (bez leczenia) (MMA)
19. Acyduria mewalonowa (MVA)
20. Acyduria N-acetyloasparaginowa (inna nazwa: choroba Canavan)
21. Acyduria orotowa (bez leczenia) (ORA)
22. Acyduria propionowa (PA)
23. Deficyt aminoacylazy 1 (ACY1)
24. Deficyt biotynidazy (bez leczenia)
25. Deficyt beta-ketotiolazy (BKT)
26. Deficyt kinureninazy (inna nazwa: hydroksykinureninuria)
27. Fenylketonuria (bez leczenia) (PKU)
28. Gliceroluria
29. Hawkinsinuria
30. Hiperoksaluria
31. Izobutyryloglicynuria (IBG)
32. Łączona acyduria metylomalonowa i malonowa (CMAMMA)
33. 3-metyloketonyloglicynuria (3-MCC)
34. Neuroblastoma (bez leczenia)
35. 5-oksoprolinuria (inna nazwa: aciduria pyroglutaminowa)
36. Profil typowy dla choroby syropu klonowego - MSUD (bez leczenia)
37. Profil typowy dla złożonego deficytu karboksylaz (bez leczenia)
38. Tyrozyńemia typu I (bez leczenia)
39. Uracylo-tyminuria
40. Dihydrouracyno-dihydrotyminuria
41. Zespół hiper-IgD