

Imię i nazwisko:

Data urodzenia:

PESEL:

Płeć: męska

Adres: nie podano

Zleceniodawca: badanie płatne

Odbiorca wyniku: Zleceniodawca

Uwagi:

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

Kod próbki:

Rodzaj materiału: mocz

Data pobrania materiału: 12-11-2025

Data przyjęcia materiału: 14-11-2025

WYNIK BADANIA

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

Profil kwasów organicznych nie odbiega od normy.

Poziomy metabolitów podlegających ocenie mieszczą się w granicach normy.

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

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

Listę profili diagnostycznych przedstawiono poniżej.

KOMENTARZ

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:

Data urodzenia:

PESEL:

Płeć: męska

Adres: nie podano

Kod próbki:

Rodzaj materiału: mocz

Data pobrania materiału: 12-11-2025

Data przyjęcia materiału: 14-11-2025

Profile diagnostyczne kwasów organicznych możliwe do wykrycia

1. Acyduria dikarboksyłowa 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 mewanonowa (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. Tyrozynemia typu I (bez leczenia)
39. Uracylo-tyminuria
40. Dihydrouracylo-dihydrotyminuria
41. Zespół hiper-IgD