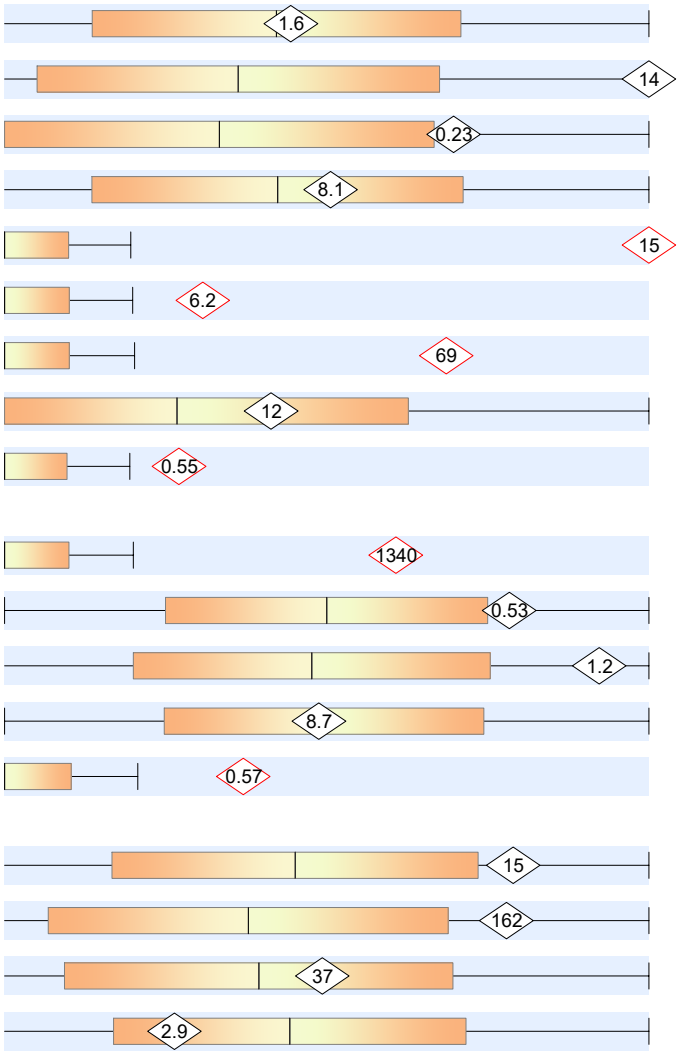
MOSAIC DIAGNOSTICS

OAT ORGANIC ACIDS TEST

Número de admissão:	9900001			*Médico:*	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample			*Data da Coleta:*	03/01/2025
Data de Nascimento:	03/09/1960	*Idade do Paciente:*	64	*Hora da coleta:*	09:00 AM
Sexo do Paciente:	F			*Data do Relatório:*	06/18/2025

Teste dos Ácidos Orgânicos – Perfil nutricional e metabólico

Indicadores metabólicos na urina	Faixa de referência *(mmol/mol de creatinina)*		Valor do paciente	População estatística - Feminino de mais do que 13 anos
Proliferação microbiana no intestino				
Indicadores de Leveduras e Fungos				
1 Citramálico	≤ 3.6		1.6	
2 5-hidroxi metil-2-fuórico *(Aspergillus)*	≤ 14		14	
3 3-oxoglutárico	≤ 0.33		0.23	
4 Furano-2,5-dicarboxílico *(Aspergillus)*	≤ 16		8.1	
5 Furancarbonilglicina *(Aspergillus)*	≤ 1.9	H	15	
6 Tartárico *(Aspergillus)*	≤ 4.5	H	6.2	
7 Arabinosa	≤ 29	H	69	
8 Carboxicítrico	≤ 29		12	
9 Tricarbalílico *(Fusarium)*	≤ 0.44	H	0.55	
Indicadores Bacterianos				
10 Hipúrico	≤ 613	H	1,340	
11 2-hidroxi fenilacético	0.06 - 0.66		0.53	
12 4-hidroxi benzoico	≤ 1.3		1.2	
13 4-hidroxi hipúrico	0.79 - 17		8.7	
14 DHPPA (bactérias benéficas)	≤ 0.38	H	0.57	
Indicadores de Clostridium				
15 4-hidroxi fenilacético *(C. difficile, C. stricklandii, C. lituseburense e outros)*	≤ 19		15	
16 HPHPA *(C. sporogenes, C. caloritolerans, C. botulinum e outros)*	≤ 208		162	
17 4-Cresol *(C. difficile)*	≤ 75		37	
18 3-indol acético *(C. stricklandii, C. lituseburense, C. subterminale e outros)*	≤ 11		2.9	



O teste foi desenvolvido e suas características de desempenho foram determinadas pela Mosaic Diagnostics Laboratory. O teste não foi autorizado ou aprovado pela Food and Drug Administration dos EUA.

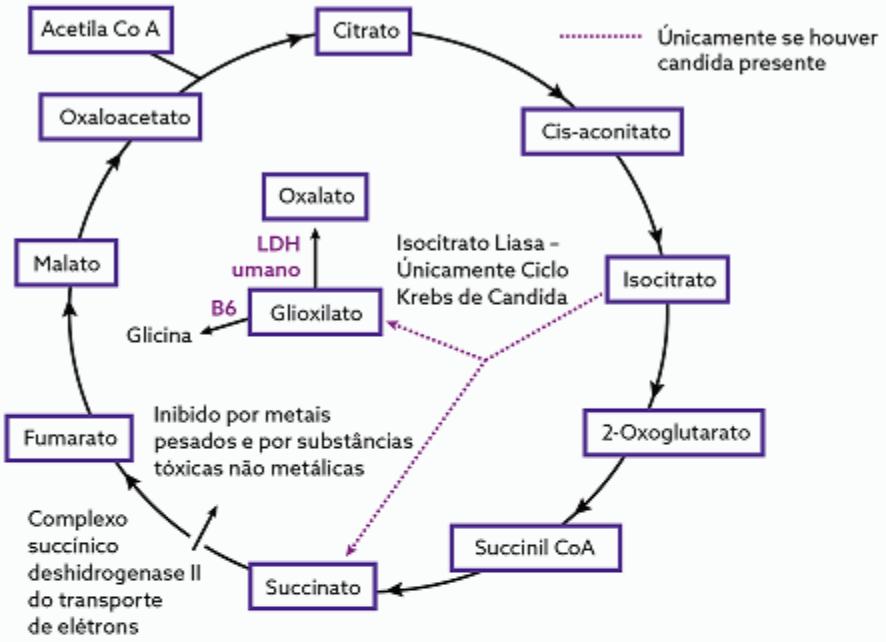
Metodologia: GC-MS. *O teste de creatinina é realizado para ajustar os resultados dos marcadores metabólicos às diferenças na ingestão de líquidos. A creatinina urinária, obtida em uma coleta aleatória, tem valor diagnóstico limitado devido à variabilidade resultante da ingestão recente de líquidos.

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM

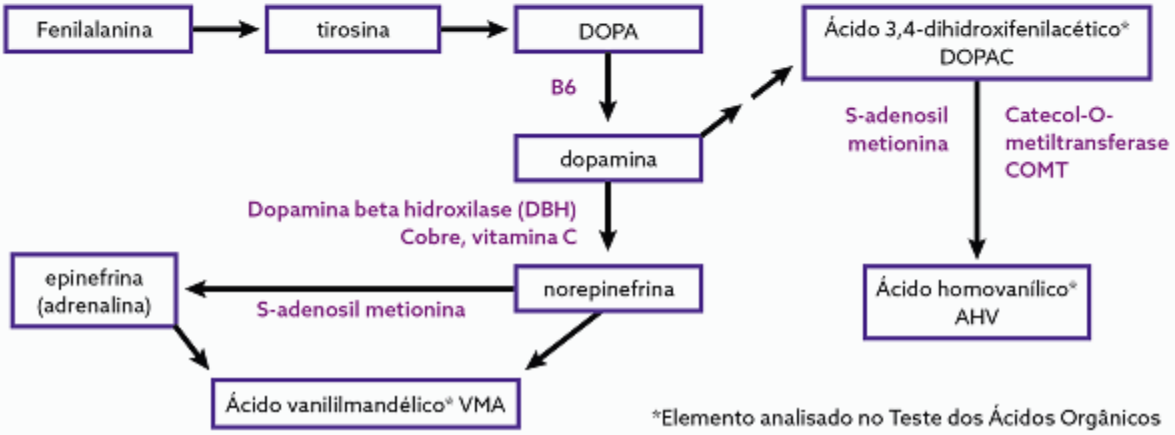
| CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	*Médico:*	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	*Data da Coleta:*	03/01/2025

Ciclo Krebs humano mostrando a variante do ciclo Krebs de Candida que provoca o excesso de oxalatos através Glioxilato



Vias metabólicas principais na síntese e degradação dos **neurotransmissores de catecolaminas** na ausência de inibidores microbianos



*Elemento analisado no Teste dos Ácidos Orgânicos

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	*Médico:*	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	*Data da Coleta:*	03/01/2025

Indicadores metabólicos na urina		Faixa de referência *(mmol/mol de creatinina)*				Valor do paciente	População estatística - Feminino de mais do que 13 anos
Metabólitos de oxalatos							
19	Glicérico	0.77	-	7.0	H	7.6	
20	Glicólico	16	-	117		89	
21	Oxálico	6.8	-	101	H	224	
Metabólitos do Ciclo Glicolítico							
22	Lático/ Láctico		≤	48		22	
23	Pirúvico		≤	9.1		2.4	
Elementos Mitocondriais e Metabólitos do Ciclo Krebs							
24	Succínico		≤	9.3	H	18	
25	Fumárico		≤	0.94		0.82	
26	Málico	0.06	-	1.8		1.7	
27	2-Oxoglutárico		≤	35		11	
28	Aconítico	6.8	-	28		14	
29	Cítrico		≤	507	H	610	
Elementos Mitocondriais e Metabólitos de Amino ácidos							
30	3-metil glutárico		≤	0.76		0.35	
31	3-Hidroxiglutárico		≤	6.2		5.4	
32	3-Metilglutacônico		≤	4.5		1.4	
Metabólitos de Neurotransmissores							
Metabólitos de Fenilalanina e Tirosina							
33	Homovanílico (HVA) *(dopamina)*	0.80	-	3.6		3.5	
34	Vanililmandélico (VMA) *(norepinefrina, epinefrina)*	0.46	-	3.7		2.5	
35	Proporção HVA/VMA	0.16	-	1.8		1.4	
36	Dihydroxyphenylacetic (DOPAC) *(dopamina)*	0.08	-	3.5	H	4.6	
37	Proporção HVA/ DOPAC	0.10	-	1.8		0.77	
Metabólitos de Triptofano							
38	5-Hidroxi indol acético (5-HIAA) *(serotonina)*		≤	4.3		1.9	
39	Quinolínico	0.85	-	3.9		2.4	
40	Quinurênico		≤	2.2		1.4	

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	*Médico:*	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	*Data da Coleta:*	03/01/2025

Indicadores metabólicos na urina		Faixa de referência *(mmol/mol de creatinina)*		Valor do paciente	População estatística - Feminino de mais do que 13 anos
Pirimidinas e metabolismo do folato					
41	Uracil	≤ 9.7		4.5	
42	Timina	≤ 0.56		0.19	
Oxidação de cetões e de ácidos graxos					
43	3-hidroxi butírico	≤ 3.1		1.7	
44	Acetoacético	≤ 10		1.3	
45	Etilmalônico	0.44 - 2.8		2.1	
46	Metilsuccínico	0.10 - 2.2	H	4.1	
47	Adípico	0.04 - 3.8		2.0	
48	Subérico	0.18 - 2.2	H	3.2	
49	Sebácico	≤ 0.24		0.21	
Indicadores nutricionais					
Vitamina B12					
50	Metilmalônico ✱	≤ 2.3	H	2.8	
Vitamina B6					
51	Piridóxico (B6)	≤ 34		3.7	
Vitamina B5					
52	Pantotênico (B5)	≤ 10	H	23	
Vitamina B2 (Riboflavina)					
53	Glutárico ✱	0.04 - 0.36	H	0.89	
Vitamina Q10 (CoQ10)					
54	3-Hidróxi-3-metil glutárico ✱	0.17 - 39		29	
Precursor de Glutation e Quelator					
55	N-Acetilcisteína (NAC)	≤ 0.28		0.04	
Biotina (Vitamina H)					
56	Metil cítrico ✱	0.19 - 2.7		1.1	

✱ ***Um valor elevado desse elemento poderia indicar uma deficiência dessa vitamina.***

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	*Médico:*	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	*Data da Coleta:*	03/01/2025

Indicadores metabólicos na urina		Faixa de referência *(mmol/mol de creatinina)*				Valor do paciente	População estatística - Feminino de mais do que 13 anos
Indicadores de desintoxicação							
Glutation							
57	Piroglutâmico ✱	10	-	33	H	43	
Metilação e exposição tóxica							
58	2-hidroxi butírico ✱✱	0.03	-	1.8		1.4	
Excesso de Amoniaco							
59	Orótico	0.06	-	0.54		0.48	
Aspartame, salicilatos, ou bactérias intestinais							
60	2-hidroxihipúrico		≤	1.3		0.39	

✱ ***Un valor elevado desse composto poderia indicar uma deficiência de glutationa (glutatião).***

✱✱ ***Valores elevados poderiam indicar defeitos na metilação e/ou exposições tóxicas.***

Metabólitos de amino ácidos

Valores baixos não estão associados à ingestão inadequada de proteínas e não foi demonstrado que indiquem deficiências específicas de aminoácidos .

61	2-hidroxiisovalérico	≤	2.0	0	
62	2-oxoisovalérico	≤	2.1	0.57	
63	3-metil-2-oxo valérico	≤	2.0	0.54	
64	2-hidroxi isocapróico	≤	2.0	0.10	
65	2-oxoisocapróico	≤	2.0	0.12	
66	2-oxo-4metil butírico	≤	2.0	0.09	
67	Mandélico	≤	2.0	0.38	
68	Fenil lático	≤	2.0	0.12	
69	Fenilpirúvico	≤	2.0	0.14	
70	Homogentísico	≤	2.0	0.02	
71	4-hidroxi fenil láctico	≤	2.0	0.35	
72	N-acetilaspártico	≤	38	2.4	
73	Malônico	≤	9.7	5.3	
74	4-hidroxi butírico	≤	4.8	3.7	

Metabolismo Mineral

75	Fosfórico	1,000	-	5,000	2,493	

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	***Médico:***	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	***Data da Coleta:***	03/01/2025

Indicador de consumo de líquidos

76	***Creatinina**	**100**	**mg/dL**

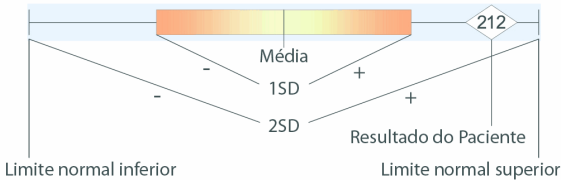
*O teste da creatinina é realizado para ajustar os resultados dos indicadores metabólicos às diferências causadas pelo consumo de líquidos. A creatinina na urina não tem utilidade diagnóstica porque varia muito dependendo do consumo recente de líquidos. Se o nível de creatinina for menor do que 20 mg/dL a amostra sera rejeitada amenos que o paciente solicite resultados apesar do nosso critério de rejeição.

Explicação do Formato do Relatório

As faixas de referência dos ácidos orgânicos foram estabelecidas por meio do uso de amostras de urina de pessoas de todas as idades que não apresentavam trastornos fisiológicos ou psicológicos. Os limites das faixas foram determinados calculando a média e o desvio padrão (SD) e são definidos como ±2 desvios padrões (SD) da média. As faixas de referência são específicas para a idade e o sexo e são divididas em homens adultos (13 e mais anos), mulheres adultas (13 e mais anos), meninos (menos do que 13 anos) e meninas (menos do que 13 anos).
Nesse novo formato tem dois tipos de representação gráfica dos resultados do paciente no Teste de Ácidos Orgânicos e no Teste de Ácidos Orgânicos Microbianos.
O primeiro gráfico aparece quando o resultado do paciente está dentro da faixa de referência (normal), a que é definida como mais ou menos dois desvios padrões (SD).
O segundo gráfico aparece quando o resultado do paciente ultrapassa o limite normal superior. Em tais casos, a referência gráfica é “encolhida” para que o grau de anormalidade possa ser apreciado de imediato. Nesse caso os limites normais inferiores não são mostrados, sinão somente o limite normal superior.
Em ambos os casos, o resultado do paciente estará escrito à esquerda do gráfico e repetido no gráfico dentro de um losango. Se o resultado está dentro da faixa normal o contorno do losango será preto mas se o resultado está acima ou embaixo da faixa normal, o contorno do losango será vermelho.

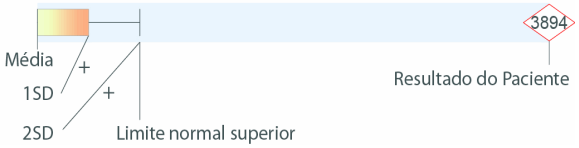
Exemplo de um Resultado dentro da Faixa de Referência

Indicadores Metabólicos na Urina	Faixa de Referência *(mmol/mol de creatinina)*	Valor do Paciente	População Estatística - Masculino menor do que 13 anos
Proliferação Microbiana no Intestino			
HPHPA (Indicador de Clostrídia)	< 219 .9	212	



Exemplo de um Valor Elevado

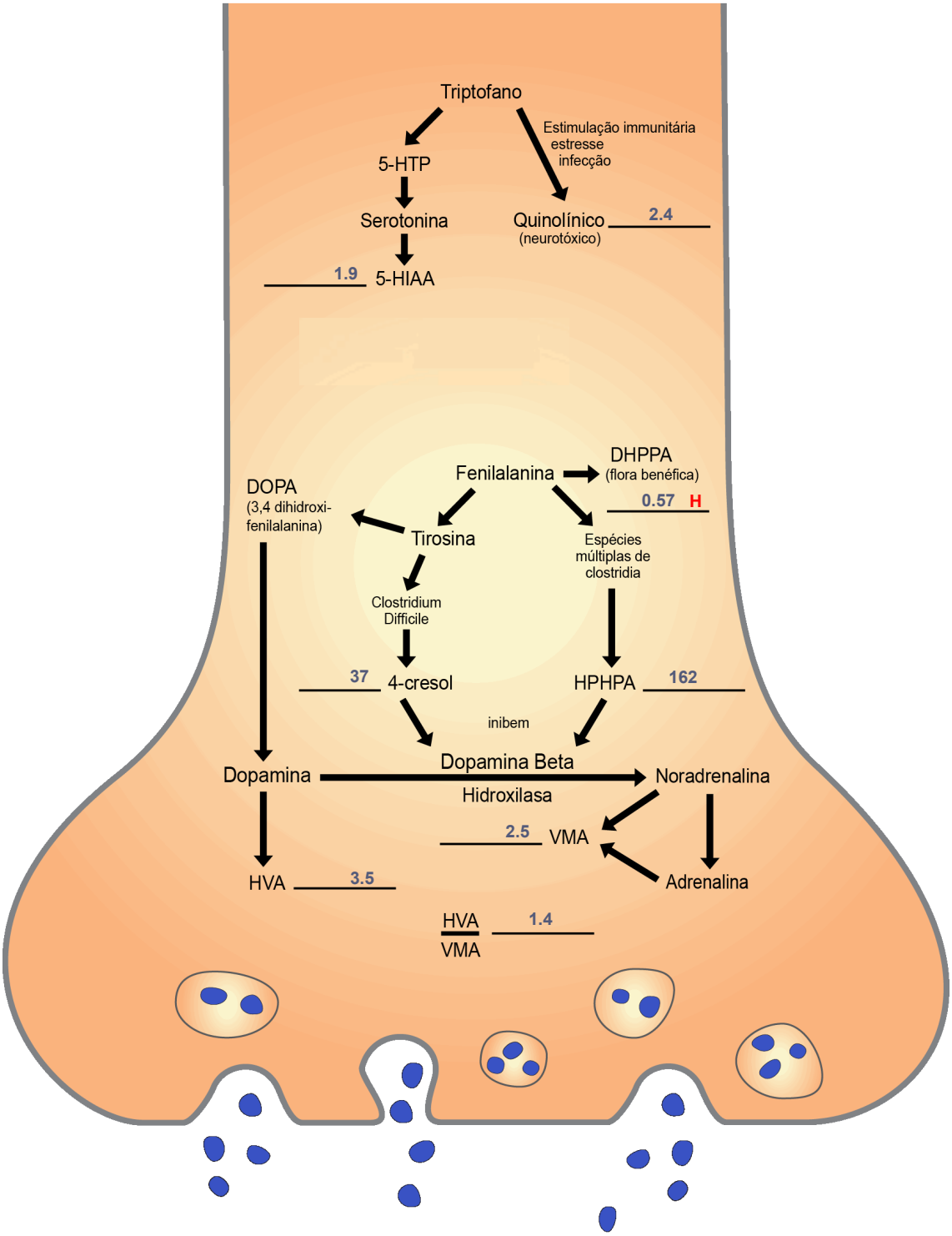
Indicadores Metabólicos na Urina	Faixa de Referência *(mmol/mol de creatinina)*	Valor do Paciente	População Estatística - Masculino menor do que 13 anos
Proliferação Microbiana no Intestino			
HPHPA (Indicador de Clostrídia)	< 219 .9	H 3894	



MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	*Médico:*	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	*Data da Coleta:*	03/01/2025

Indicadores do metabolismo dos neurotransmissores



O diagrama mostra os níveis dos metabolitos dos neurotransmissores do paciente assim como seu efeito nas vias metabólicas do axônio terminal dos neurônios. Também mostra como os sub produtos microbianos bloqueiam a conversão de dopamina em noradrenalina.

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM
| CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	***Médico:***	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	***Data da Coleta:***	03/01/2025

Interpretação

Leveduras/Metabólitos de fungos elevados (1-8). Elevação de um ou mais metabólitos indica proliferação de leveduras/fungos no trato gastrointestinal. A prescrição de antifúngicos naturais (botânicos), acompanhado de suplementação de probióticos de alta potência, pode ajudar a reduzir os níveis de leveduras/fungos.

Ácido 5-hidroximetil-2-fuórico (2), ácido furan-2,5-dicarboxílico (4) ou furacancarbonilglicina (5) elevados. Elevação de ácido 5-hidroximetil-2-fuórico, ácido furan-2,5-dicarboxílico ou furacancarbonilglicina são reportados como subprodutos de fungos tais como a espécie Aspergillus. Os ácidos tartárico e oxálico também foram reportados como subprodutos de fungos. Os valores destes compostos na urina desceram após um tratamento antifúngico assim que os níveis mais elevados poderiam indicar colonização do trato gastrointestinal. É sugerido que os pacientes que apresentam níveis elevados façam o teste das Micotoxinas do Great Plains Laboratory na urina.

Ácido tricarbalílico (ácido propano-1, 2,3-tricarboxílico) (9) pode ser causada pela ingestão de milho ou alimentos à base de milho contaminado com fumonisinas, um grupo de micotoxinas produzidas principalmente por F. verticillioides e outras espécies relacionadas. Ácido Tricarballylic de fumonisinas é liberado durante a passagem através do trato gastrointestinal. O ácido tricarbalílico é um inibidor da enzima aconitase e portanto interfere com o ciclo de Krebs. Os principais sintomas de deficiência da aconitase são miopatia e **intolerância a exercícios**. Ele também pode atuar como um quelante de magnésio. O ácido tricarbalílico também é um metabólito de um componente de uma substância em amido de milho modificado, ácido octenilsuccínico, encontrado em um número de fórmulas infantis como Pregestimil, Vivonex e Nutramigen. Além disso, o ácido tricarbalílico é um subproduto do açúcar de beterraba e refinação de açúcar de bordo e pode aparecer após a ingestão destes açúcares.

O ácido tricarbalílico também é liberado de fumonisinas sobre certas condições de processamento de alimentos. Síndromes clínicas devido a micotoxina intacta são raras e caracterizada por dores abdominais e diarreia. Um papel específico para as fumonisinas no desenvolvimento de defeitos do tubo neural foi sugerido após a aparência de um número de tais defeitos no Texas associado com consumo de milho fortemente contaminados por fumonisina em 1989. Estudos mais recentes têm mostrado que fumonisina B1 inibe o metabolismo de folato em células cultivadas.

Ácido hipúrico elevado (10) pode ser derivado da alimentação, da ação de bactérias gastrointestinais ou de exposição ao solvente químico tolueno. O ácido hipúrico é um conjugado da glicina e do ácido benzóico que é formado no fígado. Os níveis elevados na urina se devem geralmente ao metabolismo bacteriano do ácido clorogênico em ácido benzóico. O ácido clorogênico é uma substância comum encontrada em bebidas e em muitas frutas e legumes incluindo maçãs, peras, café, sementes de girassol, cenouras, berinjelas, framboesas, batata doce, cramberry e tomates.

O ácido benzóico também é um conservante químico de alimentos presentes em alta quantidade no suco de cramberry. A exposição ao tolueno acontece, principalmente, em locais de trabalho onde o mesmo esteja sendo usado, mas, também acontece pela liberação do produto em tapetes novos e outros materiais de construção ou absorvido pelo abuso químico como no ato de cheirar cola. Devido ao fato de que a fonte principal do ácido hipúrico na urina ser de origem gastrointestinal, esse metabólito não é um bom indicador de exposição à tolueno. A proliferação bacteriana pode ser tratada com produtos naturais antibacterianos e/ou com o uso de probióticos como o *Lactobacillus rhamnosus*.

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

Número de admissão:	9900001	***Médico:***	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	***Data da Coleta:***	03/01/2025

Ácido DHPPA (3,4 diidroxifenil propiônico) elevado (14) indica uma ingestão excessiva de ácido clorogênico, uma substância comum encontrada em bebidas e em muitas frutas e legumes, incluindo maçã, pera, chá, café, sementes de girassol, cenoura, mirtilo (blueberries), cereja, batata inglesa, tomate, berinjela, batata-doce e pêssego. As bactérias benéficas tais como o Lactobacillos, Bifidobacterias, e E. coli mediam a quebra do ácido clorogênico para ácido DHPPA (3,4 diidroxifenil propiônico), e seus altos valores podem indicar aumento de quantidades dessas espécies no trato gastrointestinal. Além disso, uma espécie de Clostrídium, *C. Orbiscindens*, pode converter luteolina flavonóide e eriodictiol, ocorrendo só em um grupo bem pequeno de alimentos que incluem a salsa, salsão, tomilho e pimentão vermelho doce para ácido 3,4 diidroxifenil-propiônico. A quantidade de *Clostrídium Orbiscindens* no trato gastrointestinal é negligível (aproximadamente 0,1% das bactérias totais) comparado à flora predominante de *Lactobacilos, Bifidobacteria,* e *E. coli*. Consequentemente a utilização deste marcador para avaliar crescimento de Clostrídium não é válida, no entanto, pode ser um bom indicador da presença da flora benéfica.

O ácido glicérico elevado (19) pode ser o resultado de fontes microbianas tais como as leveduras (Aspergillus, Penicillium, Candida) ou da ingestão de glicerol ou glicerina na dieta.

Ácido oxálico elevado (21) com ou sem ácidos glicérico (19) ou glicólico (20) elevados podem estar associados a hiperoxalurias genética, autismo, mulheres com dor vulvar, fibromialgia e também pode ser devido à ingestão elevada de vitamina C. No entanto, formação de cálculos renais de ácido oxálico não correlacionou-se com a ingestão de vitamina C (menos de 2000 mg por dia) em um estudo grande. Além de estar presente em diferentes concentrações na maioria dos legumes e frutas, oxalatos, as formas minerais de base conjugadas do ácido oxálico, também são derivados de fungos como Aspergillus e Penicillium e provavelmente Cândida. Se marcadores de levedura ou fungos estiverem elevados, terapia antifúngica pode reduzir os oxalatos em excesso. Os oxalatos elevados podem causar anemia difícil de tratar, úlceras da pele, dores músculares e anormalidades no coração. Ácido oxálico elevado também é resultante de envenenamento por anticongelante (glicol de etileno). O ácido oxálico é um metabólito tóxico do ácido tricloroacético e outros poluentes ambientais. Além disso, decompondo a vitamina C pode formar oxalatos durante o transporte ou armazenamento.

Valores elevados de oxalatos com um aumento concomitante do ácido glicólico podem indicar Hiperoxalúria genética (tipo I), considerando que o aumento de ácido glicérico pode indicar uma Hiperoxalúria genética (tipo II). O ácido oxálico elevado com níveis normais de metabólitos de ácido glicérico ou ácido glicólico exclui uma causa genética para a elevação do oxalato. No entanto, oxalatos elevados podem ser devido a uma nova doença genética, Hiperoxalúria tipo III. Ácido glicólico elevado também pode ser causado pela Cândida colagenase que produz hidroxiprolina que, por sua vez, produz o ácido glicólico.

Independentemente da sua origem, ácido oxálico elevado pode contribuir com pedras nos rins e também pode reduzir o cálcio ionizado. Absorção de ácido oxálico no trato GI pode ser reduzida pela suplementação de citrato de cálcio e magnésio antes das refeições. Cálcio e magnésio se ligam aos oxalatos, tornando-os indisponíveis para absorção e devem ser tomados com cada refeição. Suplementos de vitamina B6 e ácidos graxos omega-3 também podem reduzir os oxalatos e/ou sua toxicidade.* Excesso de gordura na dieta pode causar elevação de oxalatos se os ácidos graxos forem mal absorvidos devido a deficiência de sais biliares. Ácidos graxos livres não absorvidos se ligam ao cálcio para formar sabões insolúveis, reduzindo a habilidade do cálcio de se ligar com o oxalato e aumentar a sua absorção. Se a taurina for baixa em um perfil de aminoácidos no plasma, suplementação com taurina pode ajudar a estimular a produção de sais biliares (ácido taurocólico), levando à uma melhor absorção de ácido graxo e diminuição na absorção de oxalato.

Altos níveis de oxalato são comuns no autismo. Má absorção de gordura e proliferação de Cândida intestinal provavelmente são as principais causas de níveis elevados de oxalatos nesse transtorno. Até mesmo pessoas com ácido glicérico ou ácido glicólico elevados podem não ter uma doença genética. Teste de DNA para tipo I de Hiperoxalúria está disponível da clínica Mayo, Rochester, MN como número 89915 " *AGXT* Gene, Full Gene Analysis " e, para a mutação do gene p.Gly170Arg apenas, como núnero 83643 " Alanine: Glyoxylate Aminotransferase [*AGXT*] Mutation Analysis [G170R], sangue) . Outra opção para confirmar a doença genética é um teste de oxalato de plasma, também disponível da clínica Mayo (telefone 507.266.5700). Valores de oxalato de plasma maiores que 50 micromol/L são consistentes com as doenças genéticas de oxalato e podem servir como um teste de confirmação alternativa.

Osso tende a ser o maior repositório de oxalato em excesso em pacientes com Hiperoxalúria primária. Os níveis de oxalato de osso são insignificantes em indivíduos saudáveis. Deposição de oxalato no esqueleto tende a aumentar a reabsorção óssea e diminuir a atividade osteoblástica.

Os oxalatos também podem ser depositados nos rins, articulações, olhos, músculos, vasos sanguíneos, cérebro e coração e podem contribuir para dor muscular na fibromialgia. Formação de cristais de oxalato nos olhos pode ser uma fonte de dor ocular em indivíduos com autismo, que podem apresentar comportamentos de cutucação dos olhos. Níveis elevados de oxalatos no trato GI também podem reduzir significativamente a absorção de minerais essenciais como cálcio, magnésio, zinco dentre outros. Além disso, o armazenamento de oxalato nos seios correlacionou-se com o câncer de mama.

Uma dieta baixa em oxalato pode ser particularmente útil na redução do corpo oxalatos mesmo se disbiose da flora GI for a principal fonte de oxalato. Alimentos especialmente ricos em oxalatos incluem espinafre, soja, nozes e frutas vermelhas devem ser evitados. Uma lista completa de alimentos com quantidade elevada de oxalato está disponível online em http://www.greatplainslaboratory.com/eng/oxalates.asp.

Pessoas com marcadores anormalmente elevadas característicos das doenças genéticas devem fazer o seguinte:
1. Evitar o espinafre, soja, nozes e frutas vermelhas durante um mês.
2. Se houver Cândida, tratar por pelo menos um mês.
3. Repita o teste de ácidos orgânicos tendo se abstinado de suplementos de vitamina C por 48 horas.
4. Se os biomarcadores característicos de transtornos genéticos de oxalato ainda estiverem elevados no teste de repetição, considerar testes de DNA para as mutações mais comuns do metabolismo do oxalato.

Ácido succínico elevado (24) a causa mais comum da elevação do ácido succínico é exposição a produtos químicos tóxicos que prejudica a função da mitocôndria. Os testes mais úteis para confirmar a exposição a substâncias químicas tóxicas é o teste GPL-TOX na urina para 172 produtos químicos e o teste de mineralograma capilar. O ácido succínico é metabolizado pela enzima succínico desidrogenase, que é significante, pois é uma enzima do ciclo de Krebs e um componente - complexo 2 - da cadeia de transporte de elétrons mitocondriais, tornando este metabólito um marcador de disfunção do complexo 2 mitocondrial e do ciclo de Krebs. Uma amostra de produtos químicos tóxicos que têm sido associados com disfunção mitocondrial incluem glifosato, 2, ácido 4-diclorofenoxiacético (2, 4-D), pesticidas organofosforadas, mercúrio e chumbo. Aproximadamente 95% dos resultados elevados de ácido succínico estão associados com exposição a substâncias químicas tóxicas. Ácido succínico no teste de ácidos orgânicos e tiglilglicina no teste de GPL-TOX são dois dos marcadores mais úteis de disfunção mitocondrial. Tigliglicina é um marcador para a cadeia disfunção respiratória mitocondrial complexa I enquanto ácido succínico elevado indica disfunção complexo 2. Outros marcadores do ciclo de Krebs também podem ser elevados quando toxicidade química grave está presente. Em geral, a gravidade da toxicidade química está correlacionada com valores mais elevados de ácido succínico. As causas menos comuns de ácido succínico elevada são mutações mitocondriais, que podem ser devido a mutações no DNA nuclear ou mitocondrial para proteínas mitocondriais como transtorno de Kearns-Sayres. Ácido succínico é um metabólito do ácido gamma aminobutírico (GABA), portanto a suplementação com GABA poderia aumentar o nível de ácido succínico.

Ácido cítrico elevado (29) pode ser devido ao aumento da ingestão de alimentos que contêm ácido cítrico ou resultado de levedura intestinal que produzem ácido cítrico ou talvez inibe o ciclo do ácido cítrico humano.

Número de admissão:	9900001	***Médico:***	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	***Data da Coleta:***	03/01/2025

Ácido 3,4-dihidroxifenilacético elevado (DOPAC) (36) o ácido 3,4-dihidroxifenilacético (DOPAC) é um intermediário no metabolismo da dopamina. Valores podem ser elevados devido ao aumento da ingestão de aminoácidos precursores de DOPAC como fenilalanina, tirosina ou DOPA. Valores podem ser elevados devido a fatores que inibem a dopamina beta hidroxilase (DAP) como metabólitos de Clostridia, o metabólito de mofo conhecido como ácido fusárico, fármacos como dissulfiram, aditivos alimentares como aspartame, a deficiência da enzima DAP (dopamina-beta-hidroxilase) devido a deficiência de cobre, deficiência de vitamina C ou deficiência de ácido málico. Polimorfismos do nucleotídeo (SNPs) de DAP ou Catecol-O-Metiltransferase (COMT) que resultam em atividades reduzidas da enzima também resultam em maiores quantidades de DOPAC. Os SNPs de COMT podem ser availados com **o teste da via da metilação DNA do Laboratório Great Plains**.Deficiências da S-adenosil-metionina (S-ame) também estão associadas com quantidades elevadas de DOPAC. DOPAC pode ser elevado com a ingestão de bananas o dia anterior da coleta de urina.

5-Ácido 5-hidroxi-indolacético (5HIAA) com níveis abaixo da média (38) pode indicar produção inferior e/ou diminuição no metabolismo do neurotransmissor serotonina. 5-hidroxi-indolacético é um metabólito da serotonina. Valores baixos têm sido correlacionados com os sintomas da depressão. Baixa produção de 5HIAA pode ser devido à diminuição da ingestão ou absorção do precursor da serotonina aminoácido triptofano, diminuição da quantidade de cofatores necessários para a biossíntese da serotonina como coenzima tetraidrobiopterina e vitamina B6. Além disso, algumas variações genéticas, tais como polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) ou mutações podem causar produção reduzida de 5HIAA. Esses SNPs estão disponíveis no teste de metilação do DNA do Laboratório Great Plains. Valores podem ser diminuídos em pacientes com inibidores da monoamina oxidase (MAO) que são drogas ou alimentos que contêm tiramina, tal como vinho Chianti e vermute, alimentos fermentados, como queijos, peixe, tofu, salsichas, Bolonha, calabresa, chucrute e salame.

Ácidos etilmalônico, metilsuccínico, adípico, subérico, o sebácico elevados (45-49) podem ser devido a transtornos de oxidação de ácidos graxos, deficiência de carnitina, jejum, ou consumo elevado de triglicerídeos de cadeia média encontrados no óleo de coco, TCM ou em algumas fórmulas infantis. Alguns defeitos de oxidação de ácidos graxos podem ser associados a hipoglicemia, episódios de apneia, letargia extrema ou coma. O perfil de acil-carnitina no laboratório de Genética Bioquímica da Universidade de Duke (http://medgenetics.pediatrics.duke.edu) pode determinar a possibilidade desses defeitos. Em qualquer dos casos, é recomendada a suplementação com L-carnitina ou acetil L-carnitina.

Ácido metilmalônico elevado (50) é observado na deficiência de vitamina B-12, em defeitos no transporte e absorção dessa vitamina e na doença genética acidemia metilmalônica. Os valores maiores do que 100 mmol/mol de creatinina são considerados consistentes com doenças genéticas, enquanto níveis menos elevados são comumente associados com deficiências nutricionais. Suplementação de vitamina B-12 pode ajudar nesses casos.

Ácido piridóxico (B6) abaixo da média (51) pode ser associado com condições de saúde não satisfatórias (baixa ingestão, mal absorção, ou disbiose). A suplementação com vitamina B6 (20-50 mg /dia) ou de complexos multivitamínicos pode ser benéfica.

Número de admissão:	9900001	***Médico:***	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	***Data da Coleta:***	03/01/2025

Ácido pantotênico elevado (B5) (52) geralmente indica ingestão recente de ácido pantotênico como um suplemento. O ácido pantotênico é uma vitamina B essencial que é convertida ao coenzima A (não relacionada à vitamina A). Coenzima A é necessária para a síntese de ácidos graxos, colesterol e acetil-colina e também é necessário para o ciclo de Krebs e catabolismo de ácidos graxos. Pelo fato de alguns indivíduos exigirem doses elevadas de ácido pantotênico, valores elevados não indicam necessariamente a necessidade de reduzir a ingestão de ácido pantotênico. No entanto, se um paciente que **não faz suplementação de vitamina B** têm valores elevados de ácido pantotênico, especialmente se os valores são de 20 ou mais vezes o limite superior do normal, o indivíduo pode ter uma deficiência genética na conversão de ácido pantotênico para o fosfato de piridoxal, que é o primeiro passo na produção da coenzima A. Pode ser útil refazer o teste após uma semana sem a suplementação de vitamina B; indivíduos com PKAN é de se esperar que ainda tenha níveis de ácido pantotênico muito elevados mesmo sem suplementação. Esta doença é chamada Neurodegeneração Associada à Pantotenato Quinase (PKAN), um erro inato do metabolismo caracterizado por acúmulo de ferro nos gânglios basais e pela presença de distonia, disartria, sintomas de Parkinson e degeneração da retina. Em suaves variantes desta doença, doenças psiquiátricas como esquizofrenia, alucinações, transtorno obsessivo-compulsivo, defeitos de linguagem e depressão são comuns. Mutações em pantotenato da quinase 2 (PANK2), a enzima limitante na biossíntese de coenzima mitocondrial A, representam a causa genética mais comum deste transtorno. Outras anormalidades bioquímicas comumente encontradas no teste de ácidos orgânicos nesta desordem incluem lactato elevado, piruvato e intermediários do ciclo de Krebs. Confirmação de DNA mutante requer testes genéticos especiais. A Universidade de Chicago faz testes para a exclusão de PANK2 por um preço de $1000 em 2017. O link é: <http://dnatesting.uchicago.edu/tests/pank2-deletionduplication-analysis>.

Tratamento para a doença atualmente está focado em suplementação de altas dosagens de ácido pantotênico para estimular qualquer enzima residual. Com poucos efeitos colaterais, têm ingeridos doses tão elevadas de até 10 g por dia. Outras terapias sugeridas são aumento de suplementação com vitaminas lipossolúveis, colesterol e sais biliares. Já que espécies de Lactobacillus produzem ácido pantotênico fosfato, suplementação com altas doses de probióticos pode também ser benéfica.

Ácido glutárico elevado (53) pode ser resultante de acidemias glutáricas, defeito de oxidação de ácidos graxos, deficiências de riboflavina (vitamina B2), ingestão de triglicerídeos de cadeia média (TCM), efeitos metabólicos do ácido valpróico (Depakene) e a doença celíaca. Os transtornos genéticos são geralmente diagnosticados em crianças, mas, ocasionalmente podem ser diagnosticados também em adultos. A probabilidade de uma doença genética é maior quando os valores excedem 10mmol/mol de creatinina, porém, essas doenças podem também ocorrer em valores mais baixos de metabólitos na urina. Têm sido desenvolvidos exames de DNA para a confirmação de ambos transtornos genéticos, e podem estar disponíveis em laboratórios comerciais. Esse composto pode estar elevado em aproximadamente 10% das crianças autistas. De modo geral, a suplementação de riboflavina e de coenzima Q10 pode auxiliar.

A acidemia glutárica tipo I é associada com a elevação do Ácido 3-hidroxiglutárico e do ácido glutacônico. Os níveis normais de ácido 3-hidroxiglutárico reduzem consideravelmente a possibilidade de acidemia glutárica tipo I. Essa doença é associada com sintomas clínicos variados que incluem encefalopatias e anormalidades neurológicas. Algumas pessoas com acidemia glutárica tipo I têm sofrido de hemorragias encefálicas ou nos olhos as quais têm sido confundidas com efeitos de abuso físico em crianças. O tratamento desse transtorno genético inclui dietas especiais reduzidas nos aminoácidos lisina e carnitina.

A acidemia glutárica tipo II, também conhecida como deficiência de Acil-CoA desidrogenase é causada por um defeito em uma das proteínas de transporte de eletrones na mitocondria e é associada com convulsões, aparência dismórfica, hipoglicemia e transtorno do desenvolvimento. Essa condição também pode apresentar elevações de ácido 2-hidroxiglutárico, assim como Isovalerilglicina, Isobutirilglicina, ácidos etilmalônico, metilsuccínico, adípico, subérico, e sebácico.

Número de admissão:	9900001	***Médico:***	Casey Goodwin
Nome do paciente:	Report Sample	***Data da Coleta:***	03/01/2025

Ácido piroglutâmico elevado (57) o ácido piroglutâmico (5-oxoprolina) elevado é frequentemente o resultado da deficiência de glutationa intracelular causada pela exposição a tóxicos tais como a exposição ao paracetamol. O ácido piroglutâmico (5-oxoprolina) é formado pela conversão de gama glutamil-cisteína intracelular para ácido piroglutâmico. Essa conversão é regulada pela glutationa intracelular. Quando a glutationa intracelular está baixa ou se existir uma deficiência de glutationa sintetase, são formadas altas quantidades de gama glutamil-cisteína e de seu metabólito ácido piroglutâmico. A deficiência de glutationa intracelular e o ácido piroglutâmico elevado são geralmente causados por dosagens moderadas de acetaminofeno (paracetamol), do anti-epléptico vigabatrim (Sabril) e por alguns antibióticos como flucloxacilina e netimicina ou por exposição a tóxicos químicos ambientais que esgotam a glutationa tais como os haloalcanos (DDT, PCB e muitos outros). O ácido piroglutâmico elevado pode também ser causado por deficência genética da enzima oxoprolinase que quebra o ácido piroglutâmico e pode estar associado com: transtorno no ciclo de uréia; acidemia propiônica, hawkinsinuria ; síndrome de Stevens-Johnson com queimaduras severas, homocistinúria, prematuridade, deficiência de glicina; ou crianças em fórmulas sintéticas. O tratamento mais comum inclui a suplementação com N-acetilo cisteina ou glutationa por lipossoma.*

MOSAIC DIAGNOSTICS
Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX