

Número de admisión: 9900001

Doctor(a): NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Report Sample

Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Fecha de Nacimiento: 03/09/1960

Edad del paciente: 62

Hora de toma de muestra: Not Given

Sexo del paciente: F

Fecha del informe: 11/09/2023




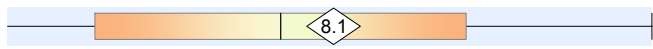
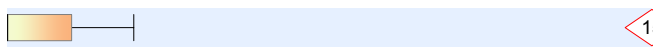
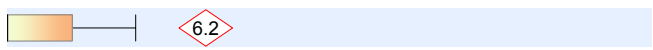
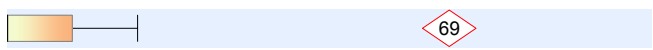

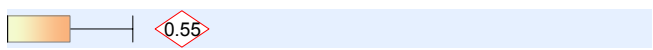


Prueba de ácidos orgánicos - Perfil nutricional y metabólico

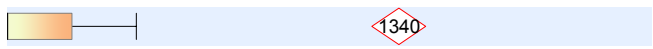
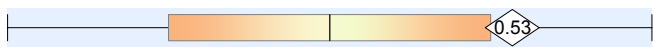
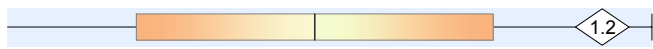
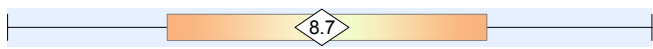
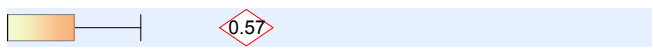
Compuestos metabólicos en la orina	Rango de referencia (mmol/mol creatinina)	Resultado del paciente	Población de referencia - Mujeres de 13 años en adelante
------------------------------------	--	---------------------------	--

Crecimiento Microbiano Intestinal





Marcadores de Levaduras y Hongos

1 Citramálico	≤ 3.6	1.6	
2 5-hidroximetil-2-furóico (Aspergilo)	≤ 14	14	
3 3-oxoglutarico	≤ 0.33	0.23	
4 Furan-2,5-dicarboxílico (Aspergilo)	≤ 16	8.1	
5 Furancarboxilglicina (Aspergilo)	≤ 1.9	H 15	
6 Tartárico (Aspergilo)	≤ 4.5	H 6.2	
7 Arabinosa	≤ 29	H 69	
8 Carboxicitrico	≤ 29	12	
9 Tricarbalílico (Fusarium)	≤ 0.44	H 0.55	

Marcadores de Bacterias

10 Hipúrico	≤ 613	H 1,340	
11 2-hidroxifenilacético	0.06 - 0.66	0.53	
12 4-hidroxibenzoico	≤ 1.3	1.2	
13 4-hidroxihipúrico	0.79 - 17	8.7	
14 DHPPA (bacteria benéfica)	≤ 0.38	H 0.57	

Marcadores de Clostridium

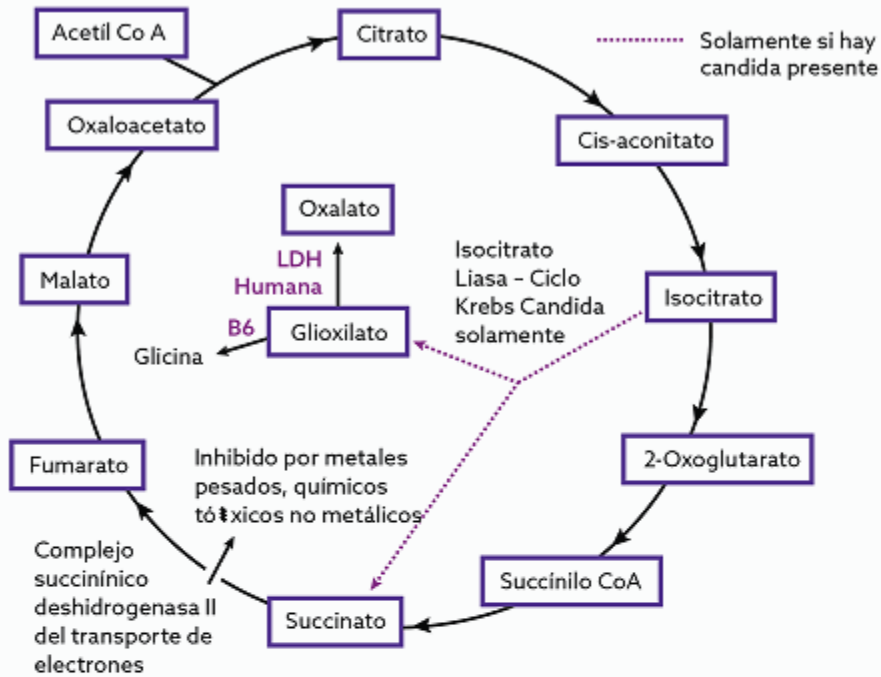
15 4-hidroxifenilacético (C. difficile, C. stricklandii, C. lituseburensis y otras)	≤ 19	15	
16 HPHPA (C. sporogenes, C. caloritolerans, C. botulinum y otras)	≤ 208	162	
17 4-cresol (C. difficile)	≤ 75	37	
18 3-indoleacético (C. stricklandii, C. lituseburensis, C. subterminale y otras)	≤ 11	2.9	

Mosaic Diagnostics Laboratory desarrolló esta prueba y determinó sus características de rendimiento. Esta no ha sido autorizada ni aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (Food and Drug Administration, FDA).

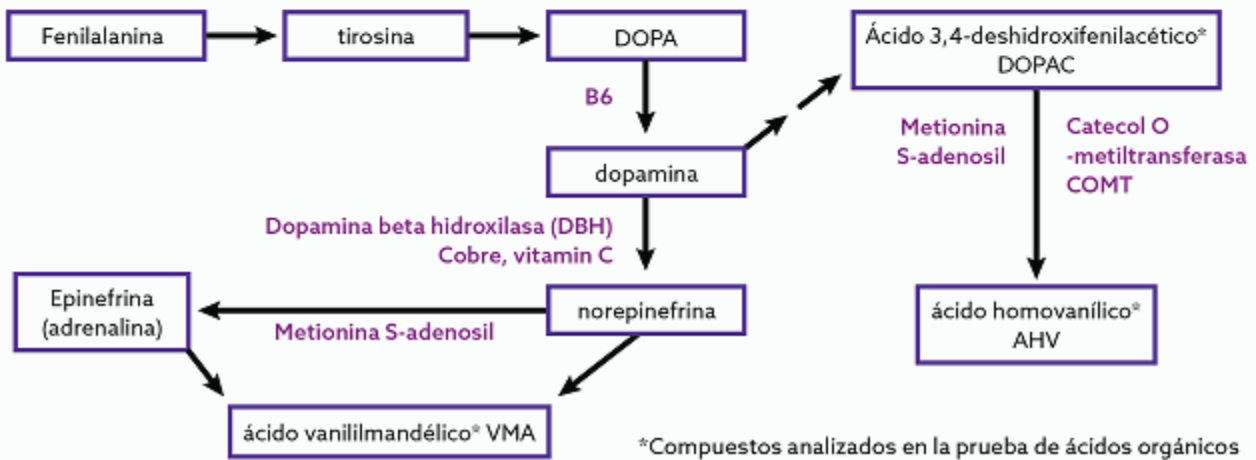
Número de admisión: 9900001
 Nombre del paciente: Report Sample

Doctor(a): NO PHYSICIAN
 Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Ciclo Krebs humano mostrando el variante del ciclo Krebs Candida que causa Exceso de Oxalato via Glioxilato



Vías importantes en la síntesis y la ruptura de los neurotransmisores de catecolamina en la ausencia de inhibidores microbianos

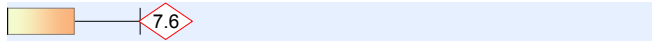
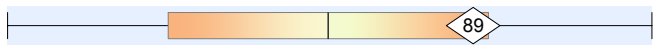
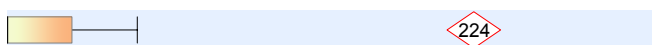


Número de admisión: 9900001
 Nombre del paciente: Report Sample

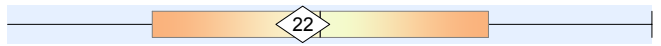
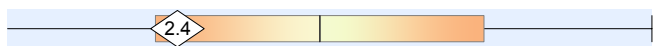
Doctor(a): NO PHYSICIAN
 Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Compuestos metabólicos en la orina Rango de referencia (mmol/mol creatinina) Resultado del paciente Población de referencia - Mujeres de 13 años en adelante


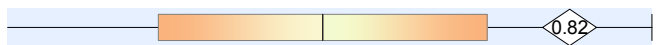
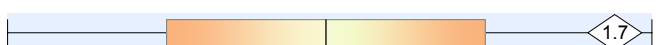
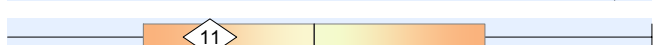
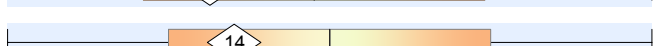
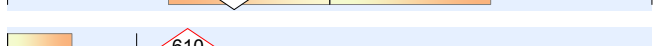
Metabolitos de Oxalatos

19	Glicérico	0.77 - 7.0	H 7.6	
20	Glicólico	16 - 117	89	
21	Oxálico	6.8 - 101	H 224	

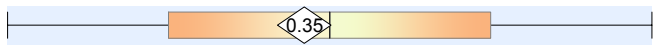
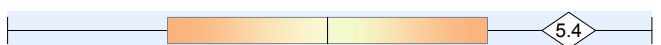
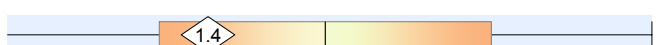
Metabolitos del Ciclo Glicólico

22	Láctico	≤ 48	22	
23	Pirúvico	≤ 9.1	2.4	

Marcadores Mitocondriales - Metabolitos del Ciclo Krebs

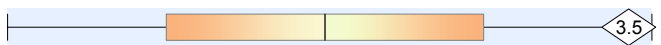
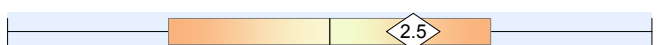
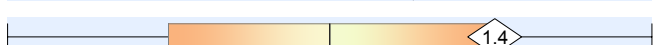
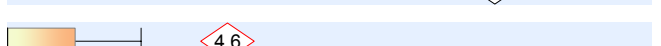
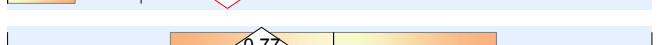
24	Succínico	≤ 9.3	H 18	
25	Fumárico	≤ 0.94	0.82	
26	Málico	0.06 - 1.8	1.7	
27	2-oxo-glutárico	≤ 35	11	
28	Aconítico	6.8 - 28	14	
29	Cítrico	≤ 507	H 610	

Marcadores Mitocondriales - Metabolitos de Aminoácidos


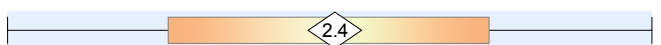
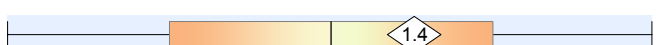
30	3-metilglutárico	≤ 0.76	0.35	
31	3-hidroxiglutárico	≤ 6.2	5.4	
32	3-metilglutacónico	≤ 4.5	1.4	

Metabolitos de Neurotransmisores

Metabolitos de Fenilalanina y Tirosina

33	Homovanílico (AVH) (dopamina)	0.80 - 3.6	3.5	
34	Vanililmandélico (AVM) (noradrenalina y adrenalina)	0.46 - 3.7	2.5	
35	Proporción AVH/AVM	0.16 - 1.8	1.4	
36	Dihydroxyphenylacetic (DOPAC) (dopamina)	0.08 - 3.5	H 4.6	
37	Proporción AVH/ DOPAC	0.10 - 1.8	0.77	

Metabolitos de Triptofano

38	5-hidroxi-indoleacético (5-HIAA) (serotonina)	≤ 4.3	1.9	
39	Quinolínico	0.85 - 3.9	2.4	
40	Quinurénico	≤ 2.2	1.4	

Número de admisión: 9900001
 Nombre del paciente: Report Sample

Doctor(a): NO PHYSICIAN
 Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Compuestos metabólicos en la orina Rango de referencia (mmol/mol creatinina) Resultado del paciente Población de referencia - Mujeres de 13 años en adelante

Metabolitos Pirimidínicos - ácido Fólico

41	Uracilo	≤ 9.7		4.5	
42	Timina	≤ 0.56		0.19	

Oxidación de ácidos Grasos y Cetona

43	3-hidroxi-butírico	≤ 3.1		1.7	
44	Acetoacético	≤ 10		1.3	
45	Etilmalónico	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 Nutricionales

Vitamina B12					
50	Metilmalónico *	≤ 2.3	H	2.8	
Vitamina B6					
51	Piridóxico (B6)	≤ 34		3.7	
Vitamina B5					
52	Pantoténico (B5)	≤ 10	H	23	
Vitamina B2 (Riboflavina)					
53	Glutárico *	0.04 - 0.36	H	0.89	
Vitamina C					
54	Ascórbico	10 - 200	L	0.56	
Vitamina Q10 (CoQ10)					
55	3-hidroxi-3-metilglutárico *	0.17 - 39		29	
Precursor de Glutación y Agente Quelante					
56	N-acetilcisteína (NAC)	≤ 0.28		0.04	
Biotina (Vitamina H)					
57	Metilcitríco *	0.19 - 2.7		1.1	

* Un valor elevado de este elemento podría indicar una deficiencia de esta vitamina.

Número de admisión: 9900001
 Nombre del paciente: Report Sample

Doctor(a): NO PHYSICIAN
 Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Compuestos metabólicos en la orina Rango de referencia (mmol/mol creatinina) Resultado del paciente Población de referencia - Mujeres de 13 años en adelante

Indicadores de Desintoxicación

Indicador	Rango de referencia (mmol/mol creatinina)	Resultado del paciente	Gráfico de Referencia
Glutatión			
58 Piroglutámico *	10 - 33	H 43	
Metilación, Exposición Tóxica			
59 2-hidroxi-butírico **	0.03 - 1.8	1.4	
Exceso de Amoniaco			
60 Orótico	0.06 - 0.54	0.48	
Aspartame, Salicilatos o Bacterias Intestinales			
61 2-hidroxihipúrico	≤ 1.3	0.39	

* Un valor elevado de este compuesto podría indicar deficiencia de glutatión.
 ** Los valores altos pueden indicar defectos de metilación y/o exposiciones tóxicas.

Metabolitos de Aminoácidos

62 2-hidroxisovalérico	≤ 2.0	0	
63 2-oxoisovalérico	≤ 2.1	0.57	
64 3-metil-2-oxovalérico	≤ 2.0	0.54	
65 2-hidroxisocapróico	≤ 2.0	0.10	
66 2-oxoisocapróico	≤ 2.0	0.12	
67 2-oxo-4-metilolbutírico	≤ 2.0	0.09	
68 Mandélico	≤ 2.0	0.38	
69 Feniláctico	≤ 2.0	0.12	
70 Fenilpirúvico	≤ 2.0	0.14	
71 Homogenístico	≤ 2.0	0.02	
72 4-hidroxifeniláctico	≤ 2.0	0.35	
73 N-acetil-aspartico	≤ 38	2.4	
74 Malónico	≤ 9.7	5.3	
75 4-hidroxi-butírico	≤ 4.8	3.7	

Metabolismo Mineral

76 Fosfórico	1,000 - 5,000	2,493	
--------------	---------------	-------	--

Número de admisión: 9900001
 Nombre del paciente: Report Sample

Doctor(a): NO PHYSICIAN
 Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Indicador de Consumo de Líquidos

77 *Creatinina 100 mg/dL

*La prueba de creatinina sirve como ajuste para evitar que el consumo de fluidos tenga influencia sobre los resultados del examen. La creatinina urinaria no representa un valor diagnóstico, debido a que varía según los líquidos ingeridos. Las muestras son rechazadas si la creatinina está por debajo de 20mg/dL, a menos que el cliente quiera realizar la prueba tomando en cuenta nuestro criterio de rechazo.

Explicación del formato del reporte

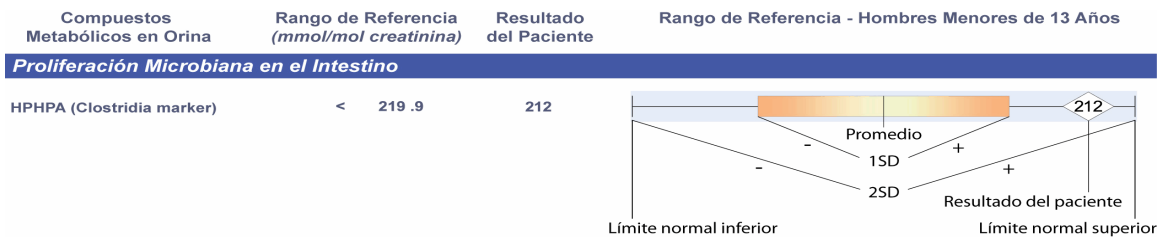
Los rangos de referencia para los ácidos orgánicos se establecieron usando muestras donadas por individuos sanos de varias edades. Los rangos se determinaron mediante el cálculo del promedio y la desviación estándar (SD), y son definidos como $\pm 2xSD$ del promedio. Los rangos de referencia son específicos para cada edad y sexo. Los grupos consistieron en hombres adultos (≥ 13 años), mujeres adultas (≥ 13 años), niños (< 13 años), y niñas (< 13 años).

El nuevo formato posee dos tipos de representaciones gráficas para los resultados del paciente disponibles en ambas pruebas de ácidos orgánicos, la prueba estándar y la versión abreviada de ácidos orgánicos microbianos. El primer gráfico aparece cuando el resultado del paciente se encuentra dentro del rango de referencia normal, definido como el promedio más o menos dos desviaciones estándares.

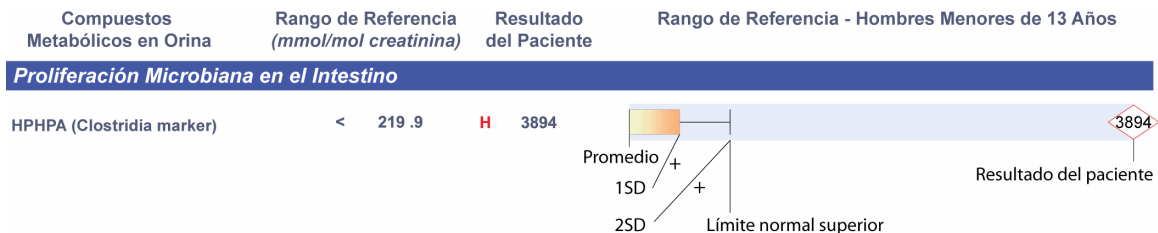
El segundo gráfico aparece cuando el resultado del paciente excede el límite superior del rango de referencia normal. En tales casos, el gráfico es "comprimido" de tal manera que el grado de anormalidad pueda ser apreciado a simple vista. En este caso, los límites inferiores no son mostrados y sólo el límite superior del rango de referencia es mostrado.

En ambos casos, el resultado del paciente es proporcionado en el lado izquierdo del gráfico y se repite nuevamente dentro del gráfico en el cuadrado con forma de diamante. Si el resultado está dentro del rango de referencia normal, el cuadrado con forma de diamante es mostrado en color negro. Si los resultados son elevados o deficientes, el color es rojo.

Ejemplo del valor dentro del rango de referencia



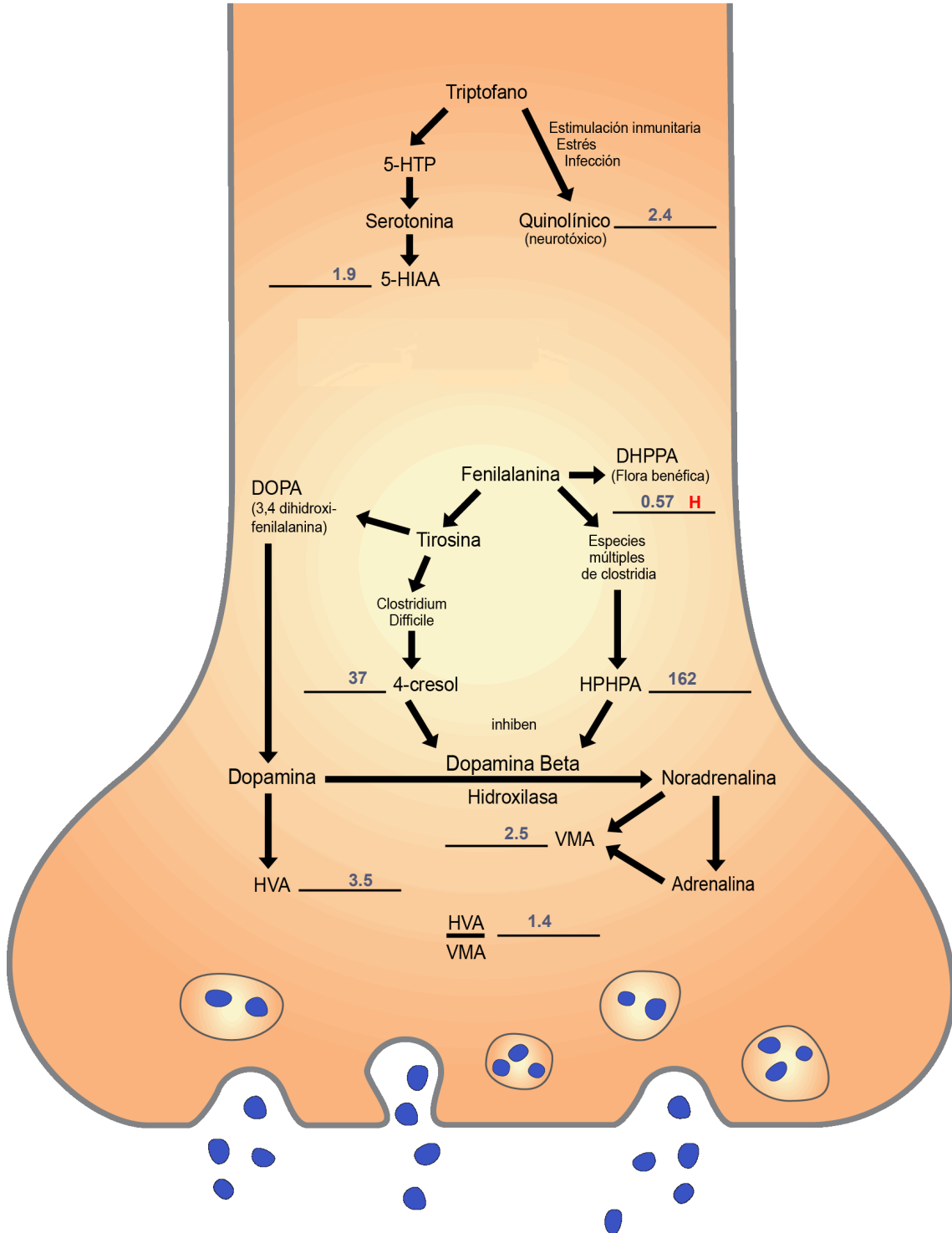
Ejemplo de un valor elevado



Número de admisión: 9900001
 Nombre del paciente: Report Sample

Doctor(a): NO PHYSICIAN
 Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Indicadores del metabolismo de los neurotransmisores



El diagrama muestra los niveles de los metabolitos de neurotransmisores del paciente así como su efecto en las vías bioquímicas del axón terminal de las neuronas. También muestra como los subproductos microbianos bloquean la conversión de dopamina en noradrenalina.

Número de admisión: 9900001

Doctor(a): NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Report Sample

Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

Interpretación

Metabolitos micóticos y levadura altamente elevados (1-8) La elevación de uno o más metabolitos indica una proliferación de levadura/hongos del tracto gastrointestinal (GI). Los medicamentos por prescripción médica o medicamentos antimicóticos naturales (botánicos), más la suplementación dietética de probióticos de alta potencia, pueden reducir los niveles de levaduras y hongos.

Ácido 5-hidroximetil-2-furoico (2), furan-2, 5-ácido dicarboxílico (4), o furan carbonilo glicina (5) elevados. Se ha reportado que cuando el ácido 5-hidroximetil-2-furoico, ácido Furano-2, 5-dicarboxílico, y furan carbonilo glicina se encuentran elevados, pueden ser subproductos de hongos tales como especies de *Aspergillus*. Los ácidos tartárico y oxálico también se han reportado como subproductos fúngicos cuando se encuentran elevados. Los valores de estos compuestos en la orina disminuyeron después del tratamiento antifúngico por lo que los valores altos pueden indicar la colonización fúngica del tracto gastrointestinal. Se recomienda que las personas con valores elevados realicen la prueba de micotoxinas en orina del laboratorio de Great Plains.

El ácido tricarbálico (ácido proprano-1,2,3 tricarbóxico) altamente elevado (9) puede ser causado por el consumo de maíz o alimentos de maíz contaminados con fumonisinas, las cuales son un grupo de micotoxinas producidas primordialmente por el *F.verticillioides*, y otras especies similares. El ácido tricarbálico es liberado de las fumonisinas durante su paso a través del tracto intestinal. El ácido tricarbálico es un inhibidor de la enzima aconitasa por lo tanto, interfiere con el ciclo Krebs. La intolerancia al ejercicio y la miopatía son los síntomas principales de la deficiencia de aconitasa. Esta también puede actuar como quelador del magnesio. El ácido tricarbálico es un metabolito de un componente de una sustancia (llamado ácido octenil succínico) que se encuentra en la maicena modificada, la cual se encuentra en varias fórmulas para bebé como el Nutramigen, Vivonex, y Progestimil. Aparte, el ácido tricarbálico es un subproducto de la refinación de los azúcares de betabel y maple y puede aparecer después de la digestión de dichas azúcares. Este ácido también es liberado de las fumonisinas en ciertas condiciones del proceso de alimentos. Los síndromes clínicos son poco comunes, pero se caracterizan con dolor abdominal y diarrea. Una hipótesis apunta a que las fumonisinas juegan un rol específico en los defectos del desarrollo de los tubos neurales luego que apareciera una serie de estos casos en Texas cuando hubo consumo de maíz altamente contaminado con fumonisinas en la cosecha de 1989. Más recientemente ha habido estudios que han demostrado que la fumonisina B1 inhibe el metabolismo del folato en células cultivadas. La confirmación de las especies de *Fusarium* se puede realizar mediante la prueba de micotoxinas en orina del laboratorio de Great Plains.

El ácido hipúrico elevado (10) puede ser causado por los alimentos, bacterias gastrointestinales o por el contacto con el solvente químico tolueno. El ácido hipúrico es formado en el hígado y es un conjugado de glicina y ácido benzoico. Los niveles altos en la orina se deben generalmente a la conversión microbiana del ácido clorogénico al ácido benzoico. El ácido clorogénico es una sustancia común encontrada en bebidas y en muchas frutas y vegetales incluyendo manzanas, peras, té, café, semillas de girasol, zanahorias, moras azules, cerezas, papas, tomates, berenjenas, camotes y duraznos. El ácido benzoico es un preservativo de alimentos y el jugo de arándano contiene altas cantidades de este. La exposición a tolueno se da principalmente en sitios de trabajo en donde este es usado; pero también puede deberse a la exposición de la desgasificación de alfombras nuevas y otros materiales de construcción o por el abuso recreativo de solventes como la inhalación de pegamento. Debido a que la mayor fuente de ácido hipúrico en orina es de origen gastrointestinal, este marcador no es un buen indicador de exposición a tolueno y está siendo reemplazado por otros marcadores en los análisis de salud ocupacional. La elevación bacteriana puede ser tratada con productos naturales antibacterianos y/o probióticos que contengan *Lactobacillus rhamnosus*.

Número de admisión: 9900001

Doctor(a): NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Report Sample

Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

El ácido 3,4 dihidroxifenilpropiónico (DHPPA) elevado (14) indica una ingesta excesiva de ácido clorogénico, una sustancia común encontrada en bebidas y en muchas frutas y vegetales incluyendo manzanas, peras, té, café, semillas de girasol, zanahorias, mora azul, papas, tomates, berenjenas, camotes y duraznos. Las bacterias no dañinas o benéficas como *Lactobacilli*, *Bifidobacteria*, y *E. coli* metabolizan el ácido clorogénico para convertirlo en ácido 3,4 dihidroxifenilpropiónico (DHPPA), y por lo tanto sus valores elevados están asociados con la proliferación de estas especies bacterianas en el tracto gastrointestinal. Además, una de las especies de Clostridia, *C. orbiscindens*, puede convertir los flavonoides luteolina y eriodictiol (los cuales se encuentran en un pequeño grupo de alimentos como el perejil, apio, tomillo, y pimienta roja), al ácido 3,4 dihidroxifenilpropiónico. La cantidad de *Clostridium orbiscindens* en el tracto gastrointestinal es muy baja (aproximadamente 0.1% del total de bacteria intestinal) comparada con la abundancia de *Lactobacilli*, *Bifidobacteria*, y *E. coli*. Consecuentemente, este marcador es esencialmente insignificante en la evaluación de Clostridia, pero puede ser un buen indicador de la presencia de flora intestinal normal.

El ácido glicérico elevado (19) puede ser el resultado de fuentes microbianas tales como las levaduras (*Aspergillus*, *Penicillium*, *Candida*) o del consumo de glicerol o glicerina en la dieta.

El ácido oxálico (21) alto con o sin ácidos glicérico (19) o glicólico (20) elevados puede encontrarse en hiperoxalurias de origen genético, en autismo, en mujeres con dolor vulvar, en fibromialgia o en el consumo excesivo de vitamina C. Sin embargo, en un estudio formal, se mostró que la ocurrencia de cálculos renales no correlaciona con el suministro de vitamina C en cantidades moderadas (menos de 2000mg al día). Los oxalatos, la forma base mineral conjugada de ácido oxálico, se encuentran en distintas concentraciones en una gran cantidad de frutas y vegetales y son subproductos de mohos como *Aspergillus*, *Penicillium*, y probablemente también *Cándida*. Si los marcadores de levaduras y hongos aparecen elevados, los tratamientos antimicóticos pueden reducir el exceso de oxalatos. La elevación de oxalatos puede causar anemia que puede ser difícil de tratar, úlceras en la piel, dolores musculares, y anomalías cardíacas. El ácido oxálico también se encuentra elevado en intoxicaciones con anti congelantes (etilenglicol) y es un metabolito tóxico del ácido tricloroacético y de otras fuentes ambientales. Además, la descomposición de la vitamina C puede formar oxalatos durante el transporte o el almacenamiento.

El aumento de oxalato con elevación simultánea de ácido glicólico puede indicar hiperoxaluria de origen genético (hiperoxaluria tipo I), mientras que el incremento del ácido glicérico puede indicar hiperoxaluria genética tipo II. Los valores normales de estos metabolitos descartan la posibilidad de causas genéticas en la elevación de oxalatos. Sin embargo, la elevación de los oxalatos puede ser causada por un nuevo trastorno genético, la hiperoxaluria genética tipo III. El ácido glicólico también puede ser elevado debido a la *Candida collagenase* que produce hidroxiprolina y a su vez ácido glicólico.

Sin importar el origen, altos niveles de ácido oxálico pueden causar cálculos renales y reducir la cantidad de calcio ionizado. La absorción de ácido oxálico a nivel gastrointestinal puede ser reducida mediante el uso de un suplemento dietético suministrado antes de las comidas que contenga citrato de calcio y magnesio. El calcio y el magnesio se ligan a los oxalatos lo que impide su absorción por lo tanto se deben tomar con cada comida. Los suplementos de vitamina B-6, y ácidos grasos del tipo omega-3 también pueden ser efectivos para reducir oxalatos y/o su toxicidad. * Las grasas excesivas en la dieta pueden causar elevación de oxalatos si los ácidos grasos no son apropiadamente absorbidos debido a deficiencias de sales biliares. Los ácidos grasos no absorbidos se conjugan con el calcio para formar jabones insolubles, reduciendo la habilidad del calcio para atrapar oxalato y aumentar su absorción. En caso de observar valores deficientes de taurina en el perfil de amino ácidos plasmáticos, el uso de suplementos de taurina puede ayudar a estimular la producción de sales biliares (ácido taurocólico), produciendo una mejor absorción de ácidos grasos y menor absorción de oxalatos.

Número de admisión: 9900001**Doctor(a):** NO PHYSICIAN**Nombre del paciente:** Report Sample**Fecha de toma de muestra:** 12/01/2022

Los altos niveles de oxalatos son comunes en el autismo, tanto la mala absorción de grasas como la proliferación de *Cándida* son probablemente las principales causas de la elevación de oxalatos en dicho trastorno. Incluso las personas que muestran elevación en los ácidos glicérico y glicólico podrían no tener una enfermedad genética. Puede realizarse un examen de ADN para la hiperoxaluria del tipo I en la Mayo Clinic, Rochester, Minnesota #89915 "AGXT Gene, Full Gene Analysis" y, para la mutación p.Gly170Arg solamente, como # 83643 "Alanine: Glyoxylate Aminotransferase [AGXT] Mutation Analysis [G170R], Blood"). Otra opción para confirmar la enfermedad genética es un examen de oxalatos plasmáticos que también puede realizarse en la Mayo Clinic (Teléfono 507.266.5700). Los oxalatos plasmáticos mayores que 50 micromol/L representan una enfermedad genética del oxalato y puede servir como una confirmación alternativa.

El tejido óseo tiende a ser un depósito natural para el exceso de oxalatos en pacientes con hiperoxaluria primaria. Los niveles de oxalato óseo son muy bajos en individuos sanos. El depósito de oxalatos en el esqueleto tiende a aumentar la reabsorción del hueso y a disminuir la actividad osteoblástica.

Los oxalatos también pueden ser depositados en los riñones, articulaciones, ojos, musculatura, vasos sanguíneos, cerebro y en el corazón contribuyendo a dolores musculares y fibromialgia. La formación de cristales de oxalato en los ojos puede ser la causa del dolor severo en los ojos en individuos con autismo que tienden a picarse los ojos. Los oxalatos elevados a nivel gastrointestinal también pueden significativamente reducir la absorción de metales esenciales tales como calcio, magnesio, zinc y otros. Además, los depósitos de oxalatos en el pecho se han asociado con el cáncer de mama.

Una dieta baja en oxalatos puede servir para reducir los niveles de oxalatos aún en los casos en los que la disbiosis de la flora gastrointestinal es el principal recurso de oxalatos. Los alimentos que contienen altos índices de oxalato incluyen espinacas, soya, maní y frutillas (fresas) y deberían evitarse. En nuestra página de internet puede encontrar una lista completa de alimentos con alto contenido en oxalato: <http://www.greatplainslaboratory.com/eng/oxalates.asp>

Para las personas que presentan niveles elevados comparables a los encontrados en las enfermedades genéticas, recomendamos los siguientes pasos:

- (1) Evitar la espinaca, la soya (soja), las nueces y las frutillas (fresas) durante al menos un mes.
- (2) Si hay *Cándida*, trátela durante un período mínimo de un mes.
- (3) Repita la prueba de ácidos orgánicos absteniéndose de tomar suplementos de vitamina C durante 48 horas.
- (4) Si la elevación de marcadores bioquímicos característicos a los trastornos genéticos de los oxalatos persiste en la repetición del examen, considere hacer exámenes de ADN para las mutaciones más comunes del metabolismo de los oxalatos.

El ácido succínico elevado (24) La causa más común de la elevación del ácido succínico es el contacto con químicos tóxicos, la cual perjudica la función mitocondrial. Los exámenes más útiles para confirmar la exposición a químicos tóxicos son el GPL-TOX en orina el cual analiza la presencia de 172 químicos y el análisis de metales pesados en cabello. El ácido succínico es metabolizado por la enzima succínica deshidrogenasa, la cual es muy importante ya que es una enzima del ciclo Krebs y un componente -del complejo 2- de la cadena que transporta los electrones mitocondriales. Esto la hace un marcador del complejo 2 mitocondrial y de la disfunción del ciclo Krebs. Algunos ejemplos de los químicos tóxicos que han sido asociados con la disfunción mitocondrial incluyen: glifosato, ácido 2,4-diclorofenoxiacético (2,4-D), pesticidas con organofosfato, mercurio, y plomo. Aproximadamente el 95% de los resultados que muestran elevación de ácido succínico están conectados con el contacto a químicos tóxicos. El ácido succínico en la prueba de ácidos orgánicos y la tiglicina en el examen GPL-TOX son dos de los marcadores más útiles para la disfunción mitocondrial. La tiglicina es un marcador de la disfunción mitocondrial de la cadena respiratoria del complejo I, mientras que la elevación del ácido succínico indica la disfunción del complejo 2. Otros marcadores del ciclo Krebs pueden resultar elevados cuando está presente una intoxicación química severa. En general, la severidad de la intoxicación química está conectada con los altos niveles de ácido succínico.

Algunas causas menos comunes de la elevación del ácido succínico son las mutaciones mitocondriales las cuales pueden ser a causa de mutaciones de proteínas mitocondriales, como las del trastorno Kearns-Sayres en el ADN mitocondrial o nuclear. El ácido succínico es un metabolito del ácido gamma aminobutírico (GABA) por lo que la suplementación con GABA también puede aumentar los niveles de ácido succínico.

Número de admisión: 9900001**Doctor(a):** NO PHYSICIAN**Nombre del paciente:** Report Sample**Fecha de toma de muestra:** 12/01/2022

El ácido cítrico elevado (29) puede deberse al consumo de alimentos con alto contenido del ácido cítrico o a la elevación de levaduras intestinales que producen ácido cítrico o quizá bloqueen la función del ciclo del ácido cítrico.

El ácido 3,4 dihidroxifenilacético elevado (DOPAC) (36) El ácido 3,4 dihidroxifenilacético (DOPAC) es un intermediario en el metabolismo de la dopamina. Los valores pueden resultar elevados debido al alto consumo de aminoácidos precursores del DOPAC tales como la fenilalanina, tirosina, o DOPA. Así mismo, los valores pueden estar elevados debido ciertos factores que inhiben la dopamina beta hidroxilasa (DBH) como los metabolitos de clostridia, el ácido fusárico, farmacéuticos como el disulfiram, o aditivos de alimentos como el aspartamo o a deficiencias de la enzima DBH, a deficiencias de cobre, deficiencia de vitamina C, o deficiencia del ácido málico. Cuando los polimorfismos de nucleótido simple (SNP) del DBH, o el catecol-O-metiltransferasa (COMT) muestran una actividad de enzimas deficiente, los niveles de DOPAC también resultan elevados. Las deficiencias de S-adenosilmetionina (Sam-e) también han sido asociadas con los altos niveles de DOPAC. Los SNPs del COMT están disponibles en la prueba de la **vía de Metilación del ADN del laboratorio Great Plains.**

Deficiencias de S-adenosilmetionina (S-AME) también se asocian con altas cantidades de DOPAC. Los niveles de DOPAC también pueden incrementarse cuando se ingieren plátanos el día antes de la recolección de orina.

El ácido 5-hidroxiindolacético (5-HIAA) por debajo del promedio (38) puede indicar deficiencia en la producción y/o metabolismo del neurotransmisor serotonina. El ácido 5-hidroxiindoleacético es un metabolito de serotonina y sus valores bajos están asociados con síntomas de depresión. La baja producción del 5- HIAA puede darse debido a la disminución del consumo o absorción del precursor de la serotonina llamado aminoácido triptófano y por cantidades reducidas de cofactores necesarios para la biosíntesis de serotonina como la tetrahidrobiopterina y coenzima vitamina B6. Además, un número de variaciones o mutaciones genéticas como un polimorfismo de nucleótido simple (SNP) pueden reducir la producción del 5-HIAA. Estos SNPs están disponibles en la prueba **de Metilación del ADN del laboratorio Great Plains.**

Los niveles pueden resultar bajos en pacientes que toman inhibidores de la monoamina oxidasa (MAO) ya sea en medicamentos o en alimentos que contengan tiramina como el vino Chianti y vermut, alimentos fermentados como los quesos, pescados, cuajada de frijol, salchicha, bologna, pepperoni, chucrut (col ácida), y salami.

Los ácidos etilmalónico metilsuccínico, adípico, subérico o sebácico elevados (45-49) pueden deberse a trastornos de oxidación de ácidos grasos, deficiencia de carnitina, ayuno, o al consumo elevado de triglicéridos de mediana cadena encontrados en el aceite de coco, aceite MCT o algunas fórmulas de leche infantiles. Los defectos de oxidación de ácidos grasos pueden asociarse a hipoglicemia, episodios de apnea, letargo, y estado de coma [El perfil de acil- carnitina en el Laboratorio de Genética Bioquímica de la Universidad de Duke (<http://medgenetics.pediatrics.duke.edu>) puede determinar la posibilidad de estos defectos]. En cualquier caso, se recomiendan suplementos de L-carnitina o acetil-L carnitina. *

El ácido metilmalónico elevado (50) se observa por deficiencia de la vitamina B-12, en defectos del transporte y la absorción de esta vitamina y en la enfermedad genética acidemia metilmalónica. Los valores mayores a 100 mmol/mol creatinina son consistentes con enfermedades genéticas, mientras que los niveles menos elevados son comúnmente asociados con deficiencias nutricionales. Los suplementos que contengan vitamina B-12 pueden ayudar en estos casos.

*

El ácido piridóxico (B6) por debajo del promedio (51) sugiere una condición de salud que no es óptima (bajo consumo de el mismo, mala absorción o disbiosis). Se recomienda el uso de suplementos o multi vitaminas que contengan vitamina B-6.

Número de admisión: 9900001**Doctor(a):** NO PHYSICIAN**Nombre del paciente:** Report Sample**Fecha de toma de muestra:** 12/01/2022

El ácido pantoténico (B5) elevado (52) indica el consumo de ácido pantoténico reciente como suplemento. El ácido pantoténico es una vitamina B esencial la cual es convertida a la coenzima A (no tiene ninguna relación con la vitamina A). La coenzima A es necesaria para la síntesis de los ácidos grasos, el colesterol y acetilcolina, para el ciclo Krebs y para el catabolismo de los ácidos grasos. Debido a que algunos individuos requieren altas dosis de ácido pantoténico, sus niveles elevados no indican necesariamente la necesidad de reducir su consumo. Sin embargo, si el paciente **no toma suplementos de vitamina B** y muestra altos niveles de ácido pantoténico, especialmente si los niveles están 20 veces o más altos del límite de lo normal, el paciente puede tener una deficiencia genética en la conversión del ácido pantoténico al fosfato de ácido pantoténico, el cual es el primer paso para la producción de la coenzima A. Se recomienda volver a analizar después de una semana de haber dejado de tomar cualquier suplemento de vitamina-B.

Las personas con PKAN seguirán mostrando altos niveles de ácido pantoténico aun después de haber suspendido la suplementación. Esta enfermedad es llamada neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa (PKAN), la cual es un error congénito de metabolismo caracterizado por la acumulación de hierro en el ganglio basal y por la presencia de distonía, disartria, síntomas de la enfermedad de Parkinson y degeneración retinal. En variantes leves de esta enfermedad hay algunos síntomas que se consideran comunes, tales como enfermedades psiquiátricas como el trastorno esquizoafectivo, alucinaciones, trastorno obsesivo compulsivo, defectos del habla y depresión. Las mutaciones en el pantotenato quinasa 2 (PANK2 en inglés), el cual es una enzima limitante en la biosíntesis mitocondrial de la coenzima A, representa la causa genética más común de este trastorno. Otras anomalías bioquímicas que se encuentran comúnmente en la prueba de ácidos orgánicos de este trastorno incluyen la elevación del lactato, piruvato, y de los intermediarios del ciclo Krebs. Para confirmar la mutación del ADN se necesita un análisis de genética especializado. La universidad de Chicago realiza un examen de la supresión del PANK2 con un costo de \$1000 (en el 2017) el vínculo es el siguiente: <http://dnatesting.uchicago.edu/tests/pank2-deletionduplication-analysis>

El tratamiento de esta enfermedad actualmente se enfoca en dar dosis altas de ácido pantoténico para así estimular cualquier enzima residual. Se han consumido dosis de hasta 10 g por día con muy pocos efectos secundarios. También se podría sugerir el aumentar la suplementación con colesterol, vitaminas solubles en grasa, y sales biliares. Así mismo, podría ser benéfico la suplementación con altas dosis de probióticos ya que los lactobacilos producen ácido pantoténico fosfato.

El ácido glutárico elevado (53) puede ser el resultado de acidemias glutáricas, defectos en la oxidación de ácidos grasos, deficiencia de riboflavina, ingestión de triglicéridos de cadena mediana, efectos metabólicos del ácido valpróico (Depakene) o de la enfermedad celiaca. Estos trastornos genéticos son usualmente diagnosticados en niños, pero han sido ocasionalmente detectados en adultos. La probabilidad de una enfermedad genética es mayor cuando los valores exceden 10 mmol/mol creatinina, sin embargo, estas enfermedades pueden también ocurrir en valores más bajos de metabolitos en la orina. Se han desarrollado pruebas de ADN para la confirmación de ambos tipos de trastornos genéticos, pero pueden no estar disponibles en laboratorios comerciales. Este compuesto químico puede estar elevado en aproximadamente el 10% de niños con autismo. En cualquier caso, los suplementos de riboflavina y de coenzima Q10 pueden ser benéficos.

La acidemia glutárica tipo I está asociada con la elevación del ácido 3-hidroxiglutarico y glutacónico. Los niveles normales de ácido 3-hidroxiglutarico reducen considerablemente la posibilidad de acidemia glutárica tipo I. Esta enfermedad está asociada con factores clínicos variados que incluyen encefalopatías, parálisis cerebral y anomalías neurológicas. Algunos individuos con acidemia glutárica tipo I han padecido de hemorragias encefálicas o en los ojos, las cuales que han sido confundidas con los efectos de abuso infantil. El tratamiento de este trastorno genético incluye dietas especiales bajas en el amino ácido lisina además de suplementos de carnitina.

La acidemia glutárica tipo II, también llamada deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa es causada por un defecto genético en una de las proteínas de transporte de electrones en la mitocondria y está asociada con convulsiones, rasgos dismórficos, hipoglicemia y retardo del desarrollo. Esta condición también puede presentar elevaciones de ácido 2-hidroxiglutarico, así como isovalerilglicina, hexanoilglicina, isobutirilglicina, ácidos etilmalónico, metilsuccínico, adípico, subérico, y sebácico.

Número de admisión: 9900001

Doctor(a): NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Report Sample

Fecha de toma de muestra: 12/01/2022

El ácido ascórbico (vitamina C) por debajo del promedio (54) puede indicar un nivel menor al óptimo del antioxidante vitamina C. Las personas que consumen cantidades grandes de vitamina C podrían presentar niveles bajos si la muestra se toma 12 o más horas después del consumo. Sugerimos suplementos reguladores de vitamina C 2 o 3 veces al día. *

Ácido piroglutámico elevado (58). El ácido piroglutámico (5-oxoprolina) elevado es comúnmente debido a la deficiencia de glutatión intracelular debido a la exposición a sustancias tóxicas, tales como la intoxicación por **acetaminofén**. El ácido piroglutámico (5-oxoprolina) se forma a partir de la conversión de la gamma-glutamylcisteína intracelular al ácido piroglutámico y el glutatión intracelular regula dicha conversión, así que cuando el glutatión intracelular es bajo o si hay una deficiencia de glutatión sintetasas, se forman altas cantidades de gamma-glutamylcisteína y de ácido piroglutámico. Las dosis moderadas de acetaminofén (paracetamol), vigabatrin (sabril), de antibióticos (glucloxacilina y netimicina) o la exposición a productos químicos tóxicos ambientales que agotan el glutatión tales como hidrocarburos halogenados (por ejemplo, el DDT, los PCB, y muchos otros) comúnmente provocan deficiencia de glutatión intracelular y la elevación de ácido piroglutámico. El ácido piroglutámico elevado puede también ser por causa de una deficiencia genética de la enzima oxoprolinasa que degrada al ácido piroglutámico y que también puede asociarse a trastornos del ciclo de la urea, acidemia propiónica, hawkinsinuria, síndrome de Stevens-Johnson con quemaduras severas, homocistinuria, nacimiento prematuro, deficiencia de glicina o al uso de fórmulas (leche) infantiles. El tratamiento incluye la suplementación ya sea con N-acetil cisteína o glutatión liposomal. *