

Igénylés Száma : 9900001

Páciens Neve: Report Sample

Születési dátum: 03/09/1960

Páciens Életkora: 62

Páciens Neme: F

Háziorvos: NO PHYSICIAN

Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

Mintavétel Időpontja: Not Given

Jelentés dátuma: 11/09/2023



Szerves sav teszt – táplálkozási és metabolikus profil

Metabolikus markerek a vizeletben

 Referenciatartomány
 (mmol/mol kreatinin)

 Páciens
 értéke

Referenciapopuláció – 13 éves és idősebb nők

Mikroba túlszaporodás a bélben

Élesztő és gomba markerek

Időpont	Marker	Referenciatartomány (mmol/mol kreatinin)	Páciens értéke	Referenciapopuláció – 13 éves és idősebb nők
1	Citramálsav	≤ 3.6	1.6	
2	5-hidroxi-metil-2-furánsav (Aspergillus)	≤ 14	14	
3	3-oxoglutársav	≤ 0.33	0.23	
4	Furán-2,5-dikarboxilsav (Aspergillus)	≤ 16	8.1	
5	Furán-karbonil-glicin (Aspergillus)	≤ 1.9	H 15	
6	Borkósav (Aspergillus)	≤ 4.5	H 6.2	
7	Arabinóz	≤ 29	H 69	
8	Karboxi-citromsav	≤ 29	12	
9	Trikarballilsav (Fusarium)	≤ 0.44	H 0.55	

Bakteriális markerek

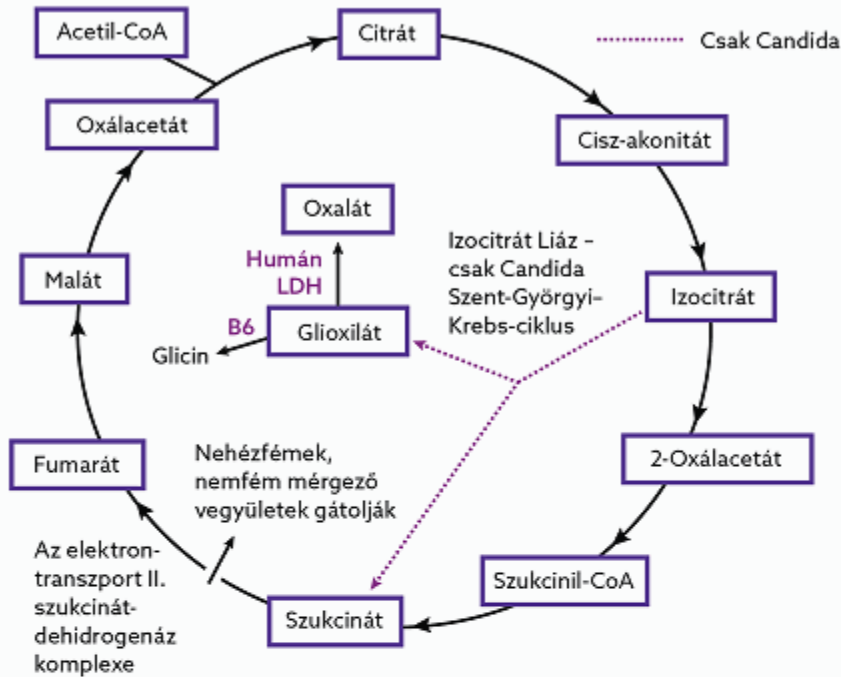
Időpont	Marker	Referenciatartomány (mmol/mol kreatinin)	Páciens értéke	Referenciapopuláció – 13 éves és idősebb nők
10	Hippursav	≤ 613	H 1,340	
11	2-hidroxi-fenil-acetát	0.06 - 0.66	0.53	
12	4-hidroxi-benzoésav	≤ 1.3	1.2	
13	4-hidroxi-hippursav	0.79 - 17	8.7	
14	DHPPA (hasznos baktériumok)	≤ 0.38	H 0.57	

Clostridia bakteriális markerek

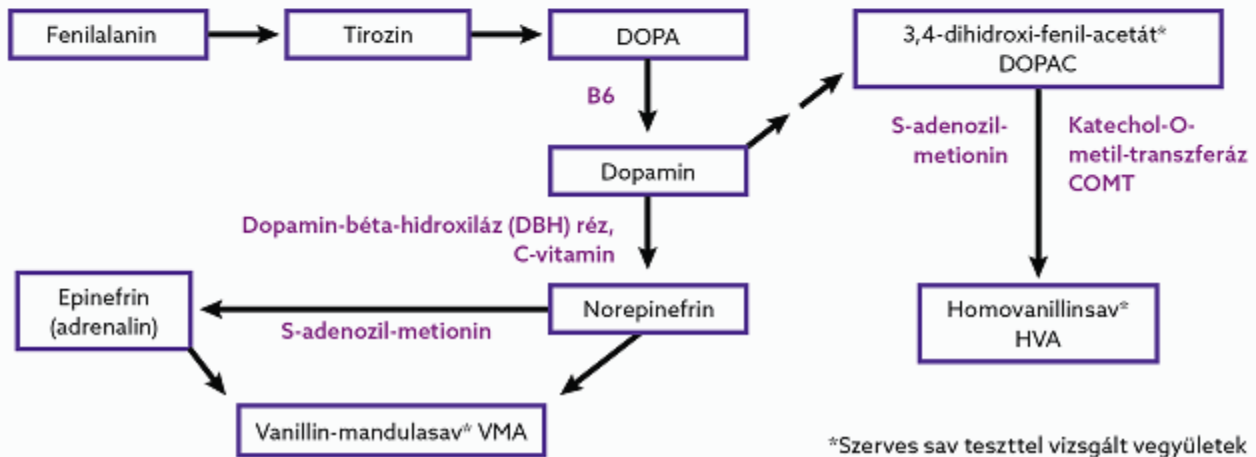
Időpont	Marker	Referenciatartomány (mmol/mol kreatinin)	Páciens értéke	Referenciapopuláció – 13 éves és idősebb nők
15	4-hidroxi-fenil-acetát (C. difficile, C. stricklandii, C. lituseburensis & others)	≤ 19	15	
16	HPHPA (C. sporogenes, C. caloritolerans, C. botulinum & others)	≤ 208	162	
17	4-krezol (C. difficile)	≤ 75	37	
18	3-indolacetát (C. stricklandii, C. lituseburensis, C. subterminale & others)	≤ 11	2.9	

A tesztet fejlesztete és annak teljesítményjellemzőit meghatározta a Mosaic Diagnostics Laboratory. Az Egyesült Államok Élelmiszer- és Gyógyszerügyi Hatósága (US Food and Drug Administration) nem engedélyezte és nem hagyta jóvá.

A humán Szent-Györgyi-Krebs-ciklus, amely a Candida Szent-Györgyi-Krebs-ciklus változata, és amely a glioxilát útján oxalát-felesleget okoz



A katekolamin neurotranszmitterek szintézisének és lebontásának fő anyagcsereútjai mikrobiális inhibitorok nélkül



*Szerves sav teszttel vizsgált vegyületek

Igénylés Száma : 9900001
 Páciens Neve: Report Sample

Házi orvos: NO PHYSICIAN
 Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

Metabolikus markerek a vizeletben Referenciatartomány (mmol/mol kreatinin) Páciens értéke Referenciapopuláció – 13 éves és idősebb nők

Oxalát metabolitok

19	Glicerinsav	0.77 - 7.0	H 7.6	
20	Glikolsav	16 - 117	89	
21	Oxálsav	6.8 - 101	H 224	

Glikolitikus ciklus metabolitjai

22	Tejsav	≤ 48	22	
23	Piruvátsav	≤ 9.1	2.4	

Mitokondriális markerek – Szent-Györgyi–Krebs-ciklus metabolitjai

24	Borostyánkősav	≤ 9.3	H 18	
25	Fumársav	≤ 0.94	0.82	
26	Almasav	0.06 - 1.8	1.7	
27	2-oxoglutársav	≤ 35	11	
28	Akonitsav	6.8 - 28	14	
29	Citromsav	≤ 507	H 610	

Mitokondriális markerek – aminosav metabolitok

30	3-metil-glutársav	≤ 0.76	0.35	
31	3-hidroxi-glutársav	≤ 6.2	5.4	
32	3-metil-glutakonsav	≤ 4.5	1.4	

Neurotranszmitter metabolitok

Fenilalanin és tirozin metabolitok

33	Homovanillinsav (HVA) <i>(dopamine)</i>	0.80 - 3.6	3.5	
34	Vanillin-mandulasav (VMA) <i>(norepinephrine, epinephrine)</i>	0.46 - 3.7	2.5	
35	HVA/VMA arány	0.16 - 1.8	1.4	
36	Dihidroxi-fenil-acetilát (DOPAC) <i>(dopamine)</i>	0.08 - 3.5	H 4.6	
37	HVA/DOPAC arány	0.10 - 1.8	0.77	

Triptofán metabolitok

38	5-hidroxi-indolesetsav (5-HIAA) <i>(serotonin)</i>	≤ 4.3	1.9	
39	Kinolinsav	0.85 - 3.9	2.4	
40	Kinurénsav	≤ 2.2	1.4	

Igénylés Száma : 9900001
 Páciens Neve: Report Sample

Háziorvos: NO PHYSICIAN
 Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

Metabolikus markerek a vizeletben Referenciatartomány (mmol/mol kreatinin) Páciens értéke Referenciapopuláció – 13 éves és idősebb nők

Pirimidin metabolitok – folát metabolizmus

41	Uracil	≤ 9.7	4.5	
42	Timin	≤ 0.56	0.19	

Keton- és zsírsav-oxidáció

43	3-hidroxi-butirát	≤ 3.1	1.7	
44	Acetecetsav	≤ 10	1.3	
45	Etil-malonsav	0.44 - 2.8	2.1	
46	Metil-szukcinát	0.10 - 2.2	H 4.1	
47	Adipinsav	0.04 - 3.8	2.0	
48	Szuberinsav	0.18 - 2.2	H 3.2	
49	Szebacinsav	≤ 0.24	0.21	

Táplálkozási markerek

B12-vitamin

50	Metil-malonsav * *	≤ 2.3	H 2.8	
----	--------------------	-------	--------------	--

B6-vitamin

51	Piridoxinsav (B6)	≤ 34	3.7	
----	-------------------	------	-----	--

B5-vitamin

52	Pantoténsav (B5)	≤ 10	H 23	
----	------------------	------	-------------	--

B2-vitamin (riboflavin)

53	Glutársav* *	0.04 - 0.36	H 0.89	
----	--------------	-------------	---------------	--

C-vitamin

54	Aszkorbinsav	10 - 200	L 0.56	
----	--------------	----------	---------------	--

Q10-vitamin (CoQ10)

55	3-hidroxi-3-metil-glutársav* *	0.17 - 39	29	
----	--------------------------------	-----------	----	--

Glutacion prekurzor és kelátképző szer

56	N-acetilcisztein (NAC)	≤ 0.28	0.04	
----	------------------------	--------	------	--

Biotin (H-vitamin)

57	Metil-citomsav* *	0.19 - 2.7	1.1	
----	-------------------	------------	-----	--

* Ha ennek a markernek magas az értéke, az vitaminhiányra utalhat.

Igénylés Száma : 9900001
 Páciens Neve: Report Sample

Háziorvos: NO PHYSICIAN
 Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

Metabolikus markerek a vizeletben Referenciatartomány (mmol/mol kreatinin) Páciens értéke Referenciapopuláció – 13 éves és idősebb nők

A méregtelenítés mutatói

Glutation



Metiláció, Toxikus expozíció



Ammóniafelesleg

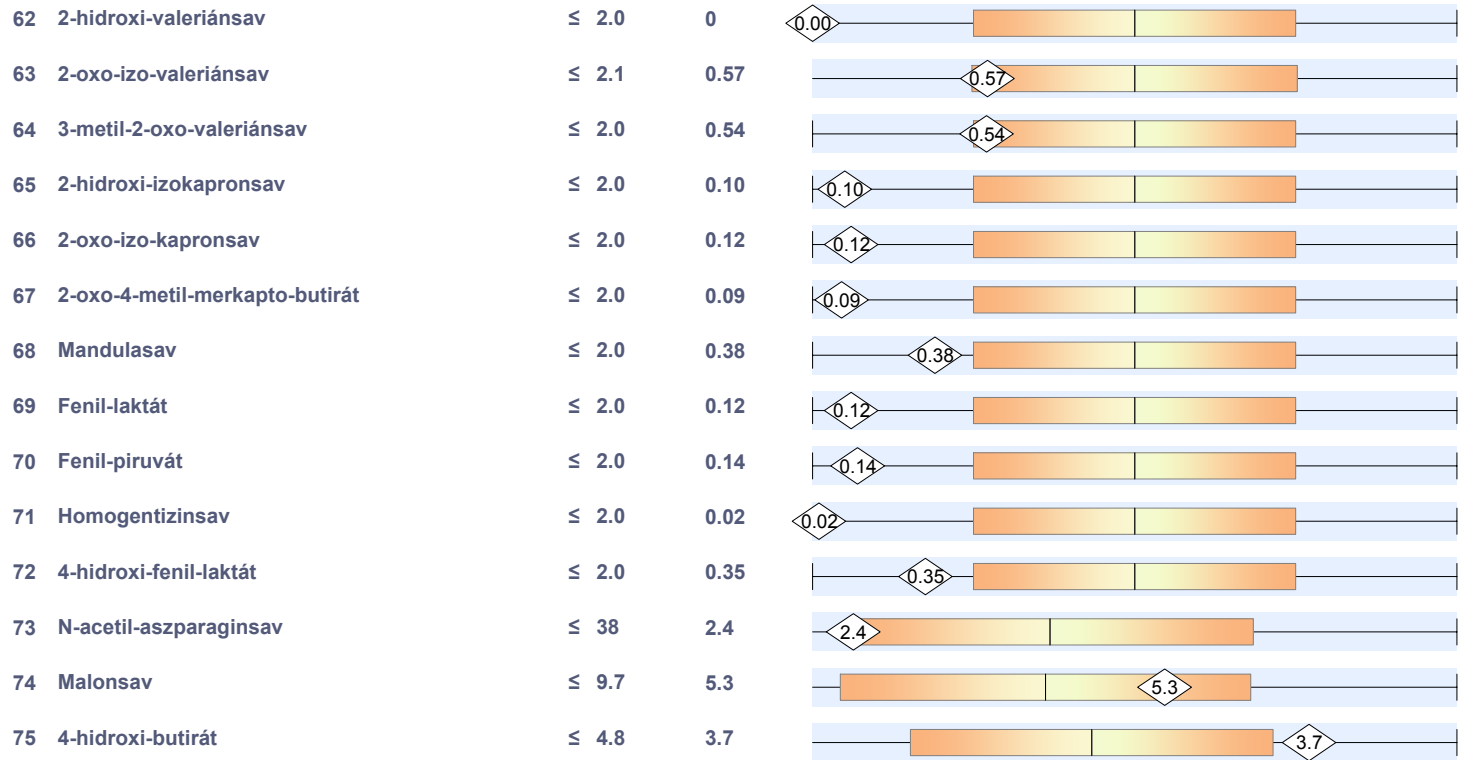


Aszpartám, szalicilátok vagy GI baktériumok



* Ha ennek a markernek magas az értéke, az glutationhiányra utalhat.
 ** A magas értékek metilációs hibára és/vagy toxikus expozícióra utalhatnak.

Aminosav metabolito



Ásványi anyagcsere



Igénylés Száma : 9900001
 Páciens Neve: Report Sample

Háziorvos: NO PHYSICIAN
 Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

A folyadékbevitel mutatója

77 * Kreatinin 100 mg/dL

* A kreatinin-tesztet azért végzik el, hogy a metabolikus marker eredményeket hozzáigazítsák a folyadékbevitel különbségeihez. A vizelet-kreatininnek korlátozott a diagnosztikai értéke, mivel változó lehet a szintje a közelmúlt folyadékbevitelének eredményeként. A mintákat elutasítják, ha a kreatininszint 20 mg/dl alatt van, kivéve, ha az ügyfél az elutasítási kritériumok ismeretében is kéri az eredményeket.

A lelet formátumának magyarázata

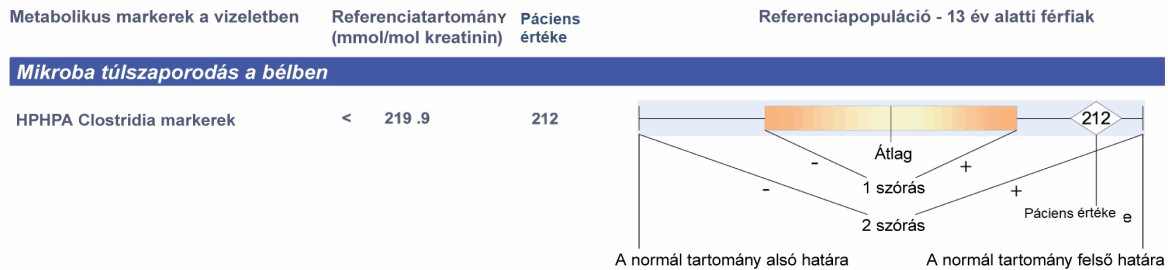
A szerves savak referenciatartományait minden korosztályban olyan tipikus egyénektől származó minták alapján határoztuk meg, akiknek nincs ismert élettani vagy pszichológiai betegsége. A tartományokat az átlag és a szórás (SD) kiszámításával, az átlag + 2SD képlet szerint határozzuk meg. A referenciatartományok korra és nemre jellemzőek: felnőtt férfi (> 13 év), felnőtt nő (> 13 év), fiúgyermek (< 13 év) és lánygyermek (< 13 év).

A standard Szerves sav teszt és a Mikrobiális szerves sav teszt új leletformátumában található betegértékek kétféle grafikus ábrázolással jelennek meg.

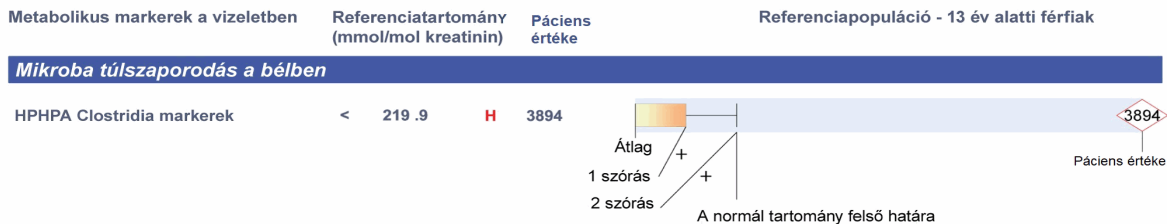
Az első grafikon akkor jelenik meg, amikor a beteg értéke a referencia (normál) tartományon belül van, amely definíció szerint az átlag plusz vagy mínusz a szórás kétszerese. A második grafikon akkor jelenik meg, amikor a beteg értéke meghaladja a normál tartomány felső határát. Ilyen esetekben a grafikus referenciatartomány „összemegy”, így az eltérés mértéke egy pillantással felmérhető. Ilyen esetben a normál tartomány alsó határértékei nincsenek feltüntetve, csak a normál tartomány felső határa szerepel.

A betegérték mindkét esetben a grafikon bal oldalán van megadva, illetve még egyszer fel van tüntetve a grafikonon egy gyémánt alakzatban. Ha az érték a normál tartományon belül van, a gyémánt fekete körvonallal jelenik meg. Ha az érték magas vagy alacsony, a gyémánt piros körvonallal jelenik meg.

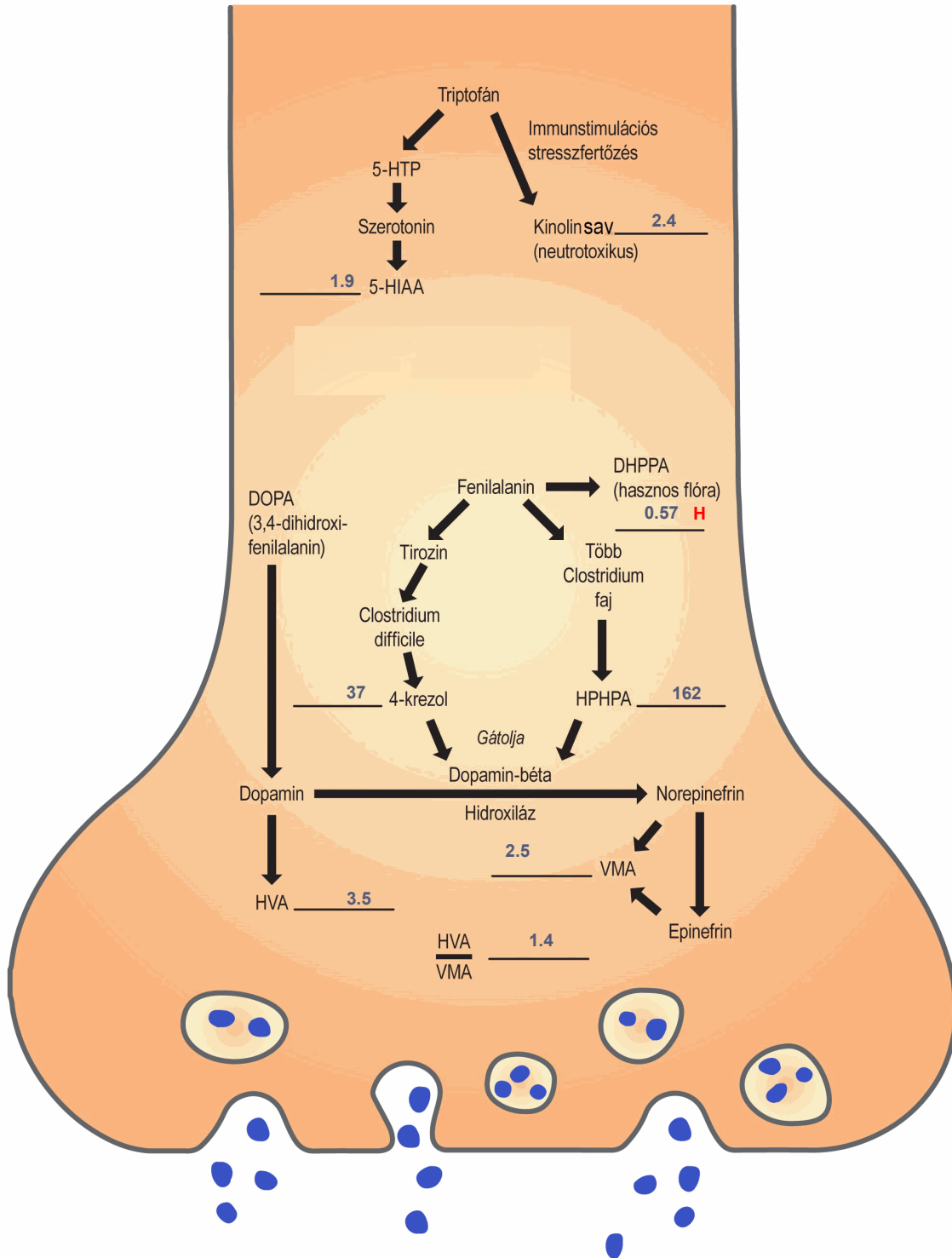
Példa a referenciatartományon belüli értékre



Példa a megemelkedett értékre



Neurotranszmitter metabolizmus markerek



A diagram tartalmazza a beteg neurotranszmitter metabolitjainak teszteredményeit, és bemutatja azok kapcsolatát az idegsejtek axonterminálisán belül zajló kulcsfontosságú biokémiai folyamatokkal. A mikrobiális melléktermékeknek a dopamin norepinefrinné való átalakulásának blokkolására gyakorolt hatása szintén fel van tüntetve.

Igénylés Száma : 9900001
Páciens Neve: Report Sample

Háziorvos: NO PHYSICIAN
Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

Szerves Savak Értelmezések

Magas élesztő-/gombametabolit (1-8) szint Egy vagy több metabolit szintjének megemelkedése az élesztők/gombák túlszaporodását jelzi a gasztrointesztinális traktusban. A vényköteles vagy természetes (növényi eredetű) gombaellenes szerek, a nagyhatékonyságú, több törzset tartalmazó probiotikumokkal kiegészítve csökkenthetik az élesztő-/gombaszintet.

Magas 5-hidroxi-metil-2-furánsav (2), furán-2,5-dikarbonsav (4) vagy furán-karbonil-glicin (5) szint. A magas 5-hidroxi-metil-2-furánsav, a furán-2,5-dikarbonsav és a furán-karbonil-glicin a beszámolók szerint gombák, például *Aspergillus* fajok melléktermékei. A borkósav és az oxálsav szintén lehetnek gombás melléktermékek a beszámolók szerint. Ezen vegyületek értékei a vizeletben gombaellenes kezelés után csökkentek, így a magas értékek a gasztrointesztinális traktus gombás kolonizációjára utalhatnak. A magas értékkel rendelkező egyének utánkövethetők a The Great Plains Laboratory vizelet-mikotoxin-teszttel.

A szignifikánsan magas trikarballilsav (propán-1,2,3-trikarbonsav) (9) szint oka lehet a fumonizinekkel (elsősorban az *F. verticillioides* és más rokon fajok által termelt mikotoxinok csoportja) szennyezett kukorica vagy kukoricaalapú ételek fogyasztása. A fumonizinekből trikarballilsav szabadul fel, miközben áthaladnak a gasztrointesztinális traktuson. A trikarballilsav az akonitáz enzim inhibitora, ezért beavatkozik a Szent-Györgyi–Krebs-ciklusba. Az akonitázhiány fő tünetei a miopátia és a testmozgás-intolerancia. Magnézium-kelátképzőként is viselkedhet. A trikarballilsav a módosított kukoricakeményítőben lévő egyik anyag alkotórészének, az oktenil-borostyánkősavnak a metabolitja is, amely megtalálható számos anyatej-helyettesítő tápszerben, például a Nutramigenben, a Vivonexben és a Pregestimilben. Ezenkívül a trikarballilsav a répacukor és a juharcukor finomítása során keletkező melléktermék, amely e cukrok fogyasztása után megjelenhet a szervezetben. A trikarballilsav bizonyos élelmiszer-feldolgozási körülmények között is felszabadul a fumonizinekből. Az intakt mikotoxin miatti klinikai szindrómák ritkák, és hasi fájdalom és hasmenés jellemző rájuk. A fumonizineknek a velőcsőzáródási rendellenességek kialakulásában játszott különös szerepét feltételezték azután, hogy ezen rendellenességek csoportosan jelentkeztek Texasban a fumonizinnel erősen szennyezett 1989-es kukoricatermesztésből származó kukorica fogyasztásával összefüggésben. Az újabb vizsgálatok kimutatták, hogy a fumonizin B1 gátolja a folát metabolizmusát a tenyésztett sejtekben. A *Fusarium* fajok igazolása a The Great Plains Laboratory vizelet-mikotoxin-tesztjével elvégezhető.

A magas hippursav (10) szint származhat ételekből, gasztrointesztinális baktériumok aktivitásából vagy a toluol nevű oldószer expozíciójából. A hippursav a májban képződő glicin és benzoésav konjugátuma. A legtöbb hippursav a vizeletben a klorogénsav benzoésavvá történő mikrobiális lebontásából származik. A klorogénsav gyakori anyag az italokban és sok gyümölcsben és zöldségben, beleértve az almát, körtét, teát, kávé, napraforgómagot, sárgarépat, áfonyát, cseresznyét, burgonyát, paradicsomot, padlizsánt, édesburgonyát és őszibarackot. A benzoésav nagy mennyiségben van jelen az áfonyalében, valamint élelmiszer-tartósítószerként használják. A toluol-expozíció leggyakoribb forrása a munkahely, de a toluol felszívódhat az új szőnyegek és más építőanyagok gáztalanításából, vagy felszívódhat az oldószerekkel történő rekreációs célú visszaélések, például a ragasztó-szippantás során. Mivel a vizeletben a legtöbb hippursav gasztrointesztinális forrásból származik, ez a marker rosszul jelzi a toluol expozícióját, és más markerekkel helyettesítik a munkahely-biztonságossági tesztek során. A baktériumok túlszaporodását természetes antibakteriális szerekkel és/vagy probiotikumokkal, például *Lactobacillus rhamnosus*-szal lehet kezelni.

A magas DHPPA (3,4-dihidroxi-fenil-propionsav) (14) szint túlzott klorogénsav-bevitelre utal, amely egy gyakori anyag az italokban és sok gyümölcsben és zöldségben, beleértve az almát, körtét, teát, kávé, napraforgómagot, sárgarépat, áfonyát, cseresznyét, burgonyát, paradicsomot, padlizsánt, édesburgonyát és őszibarackot. Az olyan ártalmatlan vagy hasznos baktériumok, mint a *Lactobacilli*, *Bifidobacteria* és *E. coli*, a klorogénsav 3,4-dihidroxi-fenil-propionsavvá (DHPPA) történő lebontását mediálják, és a magas értékek utalhatnak e fajok megnövekedett mennyiségére a gasztrointesztinális traktusban. Az egyik *Clostridium* faj, a *C. orbiscindens* átalakítja a luteolin és az eriodictiol flavanoidokat – amelyek az élelmiszerek csak egy viszonylag kis csoportjában fordulnak elő, például a petrezselyemben, a kakukkfűben, a zellerben és az édespaprikában, – 3,4-dihidroxi-fenil-propionsavvá. A *Clostridia orbiscindens* mennyisége a gasztrointesztinális traktusban elhanyagolható (az összes baktérium körülbelül 0,1%-a) a *Lactobacilli*, *Bifidobacteria* és *E. coli* predomináns flórájához képest. Következésképpen ez a marker lényegében haszontalan általános *Clostridium* markerként, de jó indikátor lehet a hasznos flóra jelenlétére.

Magas glicerinsav (19) szint: az oka lehet mikrobiális forrás, például élesztő (*Aspergillus*, *Penicillium*, *Candida*), vagy glicerolt/glicerint tartalmazó étrendi forrás.

Magas oxálsav (21) szint emelkedett glicerinsav szinttel vagy anélkül (19) vagy emelkedett glikolsav szinttel vagy

Igénylés Száma : 9900001
Páciens Neve: Report Sample

Háziorvos: NO PHYSICIAN
Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

anélkül (20): ez összefüggésben állhat a genetikai eredetű hiperoxaluriával, az autizmussal, a nők vulvafájdalmával, a fibromialgiával, és a magas C-vitamin bevitelnek is következménye lehet. Ugyanakkor a vesekő képződése az oxálsavból nem korrelált a mérsékelt C-vitamin bevitellel (kevesebb, mint 2000 mg/nap) egy nagyon nagy vizsgálatban. Az oxalátok, azaz az oxálsav ásványi konjugált bázisos formái amellet, hogy a legtöbb zöldségben és gyümölcsben változó koncentrációban vannak jelen, a penészgombák, például az *Aspergillus* és a *Penicillium*, illetve valószínűleg a *Candida* melléktermékei. Ha az élesztő- vagy a gombamarkerek szintje emelkedett, a gombaellenes kezelés csökkentheti az oxalát többletet. A magas oxalátszint nehezen kezelhető vérszegénységet, bőrfekélyeket, izomfájdalmakat és szívrendellenességeket okozhat. Az emelkedett oxálsavszint a fagyálló (etilén-glikol) mérgezés eredménye is lehet. Az oxálsav továbbá a triklór-ecetsav és más környezetszennyező anyagok mérgező metabolitja. Ezenkívül a bomló C-vitamin oxalátokat képezhet szállítás vagy tárolás során.

Az emelkedett oxalátértékek és a glikolsav egyidejű emelkedése genetikai hiperoxaluriát (I. típus) jelezhet, míg az emelkedett glicerinsav genetikai hiperoxaluriát (II. típus) jelenthet. Az emelkedett oxálsav normális glicerinsav- vagy glikolsav-metabolit szintek mellett kizárja a genetikai okot a magas oxalátszint hátterében. Az emelkedett oxalátszint azonban egy új genetikai rendellenesség, a III. típusú hiperoxaluria oka is lehet. Az emelkedett glikolsavat a *Candida* kollagenáz is okozhatja, amely hidroxiprolint és glikolsavat képez.

A magas oxálsavszint – forrásától függetlenül – hozzájárulhat a vesekőképződéshez és csökkentheti az ionizált kalcium szintjét. Az oxálsav felszívódását a gasztrointesztinális traktusból csökkentheti az étkezések előtti kalcium- és magnézium-citrát pótlás. A kalcium és magnézium kötődik az oxalátokhoz, így nem képesek felszívódni, ezért ezeket minden étkezéskor be kell venni. A B6-vitamin és az omega-3 zsírsav pótlók szintén csökkenthetik az oxalátok mennyiségét és/vagy azok toxicitását.* Az étrend túl magas zsírtartalma az oxalátok szintjének emelkedését okozhatja, ha a zsírsavak rosszul szívódnak fel az epesók hiánya miatt. Az abszorbeálatlan szabad zsírsavak megkötik a kalciumot és oldhatatlan szappanokat képeznek, csökkentve a kalcium oxalátkötő képességét és növelve az oxalát felszívódását. Ha a taurin alacsony a plazma aminosavprofiljában, akkor a taurin pótlása elősegítheti az epesőképződést (taurokolsav), ami jobb zsírsav-felszívódást és csökkent oxalát-felszívódást eredményez.

Az oxalátok magas szintje gyakori az autizmusban. A zsírok felszívódási zavara és a *Candida* túlszaporodása a bélben az emelkedett oxalátszint valószínű fő oka ebben a betegségben. Még az emelkedett glicerinsavval vagy glikolsavval rendelkező egyéneknek sem biztos, hogy genetikai betegségük van. Az I. típusú hiperoxaluria DNS-tesztje rendelkezésre áll a Mayo Clinic vállalatnál, Rochester, MN, a 89915. számú és „AGXT Gene, Full Gene Analysis” nevű tesztként, illetve csak a p.Gly170Arg mutáció ellenőrzése esetében a 83643. számú és „Alanine: Glyoxylate Aminotransferase [AGXT] Mutation Analysis [G170R], Blood” nevű tesztként. Egy másik lehetőség a genetikai betegség igazolására a plazmaoxalát-teszt, amely szintén elérhető a Mayo Clinic vállalatnál (telefon: 507.266.5700). Az 50 mikromol/l-nél nagyobb plazmaoxalát értékek jellemzőek a genetikai eredetű oxalátbetegségekre, és alternatív megerősítő tesztként szolgálhatnak.

A primer hiperoxaluriás betegeknél a felesleges oxalátot általában főként a csontok tárolják. Az egészséges egyéneknél a csontokban lévő oxalát szintje elhanyagolható. A csontvázban az oxalátok lerakódása általában növeli a csontfelszívódást és csökkenti az osteoblaszt-aktivitást.

Az oxalátok lerakódhatnak a vesékben, az ízületekben, a szemekben, az izmokban, az erekben, az agyban és a szívben, és hozzájárulhatnak az izomfájdalmakhoz fibromialgia esetén. Az oxalátkristályok képződése a szemben súlyos szemfájdalom forrása lehet az autista egyéneknél, akik viselkedésében ez szemnyomogatást idézhet elő. A magas oxalátszint a gasztrointesztinális traktusban szintén jelentősen csökkentheti az ásványi anyagok, például a kalcium, magnézium, cink és egyéb anyagok felszívódását. Ezenkívül az oxalátlerakódásokat az emlőben összefüggésbe hozták az emlőrák kialakulásával.

Az alacsony oxaláttartalmú étrend is különösen hasznos lehet a szervezet oxalátszintjének csökkentésében, ha a gasztrointesztinális flóra diszbiózisa az oxalátok fő forrása. A különösen magas oxaláttartalmú ételek közé tartozó spenótot, szóját, dióféléket és bogyós gyümölcsöket kerülni kell. A magas oxaláttartalmú élelmiszerek teljes listája elérhető a <http://www.greatplainslaboratory.com/eng/oxalates.asp> oldalon.

A genetikai betegségekre jellemző abnormálisan magas markerekkel rendelkezőknek a következőket kell tenniük :

1. Kerülnék a spenótot, a szóját, a dióféléket és a bogyós gyümölcsöket egy hónapig.
2. Ha *Candida* van jelen, kezeljék a *Candida*-t legalább egy hónapig.
3. Ismételjék meg a szerves sav tesztet, miután 48 órán át nem vettek be semmilyen C-vitamin pótlót.

Igénylés Száma : 9900001

Háziorvos: NO PHYSICIAN

Páciens Neve: Report Sample

Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

4. Ha a genetikai eredetű oxalátrendellenességekre jellemző biokémiai markerek az ismételt tesztnél továbbra is emelkedettek, vegye fontolóra a DNS-tesztelést az oxalátmetabolizmus leggyakoribb mutációjára.

Magas borostyánkősav (24) szint Az emelkedett borostyánkősav szint leggyakoribb oka a mérgező vegyi anyagoknak való kitettség, amely károsítja a mitokondriumok működését. A leghasznosabb teszt a toxikus vegyi anyag-expozíció igazolására a 172 vegyi anyagot vizsgáló GPLTOX vizeletteszt és a haj fémtartalmának tesztelése. A borostyánkősavat a szukcinát-dehidrogenáz mitokondriális enzim metabolizálja, ami azért fontos, mert az egyszerre a Szent-Györgyi–Krebs-ciklusban szereplő enzim és a mitokondriális elektrontranszport lánc alkotója – 2. komplexe –, ezáltal a metabolit a 2. mitokondriális komplex és a Szent-Györgyi–Krebs-ciklus zavarainak is markere. A mitokondriális diszfunkcióval összefüggő toxikus vegyi anyagokból vett mintában volt glifozát, 2,4-diklór-fenoxi-ecetsav (2,4-D), szervesfoszfát kártevőirtók, higany és ólom. Az emelkedett borostyánkősav-eredmények kb. 95%-a toxikus vegyi anyag-expozícióhoz társul. A szerves sav tesztben levő borostyánkősav és a GPLTOX tesztben levő tiglil-glicin a mitokondriális diszfunkció két legfontosabb markere. A tiglil-glicin a mitokondriális légzési lánc I. komplexe diszfunkciójának markere, míg az emelkedett borostyánkősav a 2. légzési komplex diszfunkciójára utal. Időnként előfordulhat, hogy a borostyánkősav és a tiglil-glicin szintje is emelkedett mitokondriális diszfunkcióban. Más Krebs-ciklus markerek szintén emelkedhetnek súlyos vegyi anyag-toxicitás esetén. Általánosságban a vegyi anyag-toxicitás súlyossága korrelál a borostyánkősav magasabb értékeivel.

Az emelkedett borostyánkősav szint kevésbé gyakori okai a mitokondriális mutációk, amelyek származhatnak a mitokondriális fehérjéket kódoló sejtmagi vagy mitokondriális DNS mutációiból, például Kearns–Sayres-rendellenesség esetén. A borostyánkősav a gamma-amino-vajsav (GABA) metabolitja, így a GABA-pótlás szintén növelheti a borostyánkősav szintjét.

A magas citromsav(29) szint oka lehet a citromsavat tartalmazó élelmiszerek megnövekedett bevétele, vagy élesztőgombák jelenléte a bélben, amelyek vagy citromsavat termelnek, vagy gátolják az emberi citromsavciklust.

Magas 3,4-dihidroxi-fenil-ecetsav (DOPAC) (36) szint

A 3,4-dihidroxi-fenil-ecetsav (DOPAC) egy köztitermék a dopamin metabolizmusában. Az értékek emelkedhetnek a DOPAC aminosav prekursorai, például fenilalanin, tirozin vagy DOPA fokozott bevitelének következtében. Az értékek emelkedhetnek olyan tényezők miatt, amelyek gátolják a dopamin-béta-hidroxilázt (DBH-t), például a Clostridium metabolitok, a penészmetabolit fúzarsav, a gyógyszerek, például a diszulfiram, vagy az élelmiszer-adalékanyagok, például az aszpartám, illetve a DBH enzim hiánya, rézhiány, C-vitamin hiány vagy almasav hiány miatt. A DBH vagy a katekol-O-metil-transzferáz (COMT) egy pontos nukleotid polimorfizmusai (SNP-i), amelyek csökkent enzimaktivitást eredményeznek, megnövekedett DOPAC-mennyiséget is okoznak. A COMT gén SNP-i elérhetők a **The Great Plains Laboratory DNS metilációs anyagcsereút tesztben**, amelyet szájjüregi tamponos mintavétellel lehet elvégezni. Az S-adenozil-metionin (S-ame) hiánya szintén összefüggésben áll a DOPAC nagy mennyiségével. Banán fogyasztása a vizeletgyűjtés előtti napon szintén növelheti a DOPAC szintjét.

Az átlag alatti 5-hidroxi-indolecetsav (5HIAA) (38) szint jelezheti a szerotonin neurotranszmitter alacsonyabb termelését és/vagy csökkent metabolizmusát. Az 5-hidroxi-indolecetsav a szerotonin neurotranszmitter metabolitja. Az alacsony értékek összefüggenek a depresszió tüneteivel. Az 5HIAA alacsony termelődését okozhatja a szerotonin prekursorának, a triptofán aminosavnak a csökkent bevétele vagy felszívódása, illetve a szerotonin bioszintéziséhez szükséges kofaktorok, például a tetrahidrobiopterin és a B6-vitamin koenzim csökkent mennyisége. Ezen túlmenően számos genetikai variáció, például egy pontos nukleotid polimorfizmus (SNP) vagy mutáció okozhatja az 5HIAA termelésének csökkentését. Ezek az SNP-k elérhetők a **The Great Plains DNS metilációs anyagcsereút tesztben**, amelyet szájjüregi tamponos mintavétellel lehet elvégezni. Az értékek csökkenhetnek azoknál a betegeknél, akik monoamin-oxidáz (MAO) gátlókat (tiramint tartalmazó gyógyszereket vagy ételeket) szednek vagy fogyasztanak, ilyenek például a Chianti-bor és vermut, erjesztett ételek – például sajtok –, hal, tofu, kolbász, bolognai, pepperoni, savanyú káposzta és szalámi.

Igénylés Száma : 9900001
Páciens Neve: Report Sample

Háziorvos: NO PHYSICIAN
Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

A magas etil-malonsav, metil-szukcinát, adipinsav, szuberinsav vagy szebacinsav (45-49) szint oka a zsírsav-oxidációs zavarok, a karnitinhiány, az éhezés vagy a kókuszdíóolajban és az MCT-olajban található közepes láncú trigliceridek fokozott bevitel, valamint néhány anyatej-helyettesítő tápszer lehet. A zsírsav-oxidációs hibákhoz hipoglikémia, apnoe epizódok, letargia és kóma társulhat. [Az acil-karnitin profil (Duke University Biochemical Genetics Laboratory, <http://medgenetics.pediatrics.duke.edu>) kizárhatja a zsírsav-oxidációs hibákat.] Az októl függetlenül az L-karnitin és az acetil-L-karnitin pótlás hasznos lehet.*

A magas metil-malonsav (50) szint a B-12-vitamin hiányban, a B12-vitamin hiányos felszívódásában vagy szállításában, valamint a metilmalon-acidémia nevű genetikai betegségben fordul elő. A 100 mmol/mol kreatininél nagyobb érték jobban a genetikai betegségre utal, míg az alacsonyabb értékek általában a táplálkozási hiányállapotokkal kapcsolatosak. A B12-vitamin szedése hasznos lehet.*

Az átlagos alatti (51) piridoxinsav (B6) szint az optimálisnál rosszabb egészségi állapothoz (alacsony bevétel, malabszorpció vagy diszbiózis) társulhat. A B6-vitamin vagy multivitamin szedése hasznos lehet.*

A magas pantoténsav (B5) (52) szint a leggyakrabban a közelmúltban történt pantoténsav szedésre utal. A pantoténsav egy esszenciális B-vitamin, amely koenzim A-vá alakul (nincs köze az A-vitaminhoz). A koenzim A szükséges a zsírsavak, koleszterin és acetilkolin szintéziséhez, valamint a Szent-Györgyi–Krebs-ciklushoz és a zsírsav-lebontáshoz. Mivel egyeseknek nagy dózisu pantoténsavra lehet szüksége, a magas értékek nem feltétlenül utalnak arra, hogy a pantoténsav bevitelét csökkenteni kell.

Ha azonban **B-vitamint nem szedő** betegnél magas a pantoténsav értéke, különösen, ha az érték legalább 20-szorosa a normálérték felső határának, akkor az egyén genetikai hibával rendelkezhet a pantoténsav pantoténsav-foszfátá alakítását érintően, amely a koenzim A előállításának az első lépése. Ilyenkor hasznos lehet abbahagyni az összes B-vitamin szedését, majd egy hét után újra elvégezni a tesztet; a PKAN betegséggel élő egyéneknél továbbra is nagyon magas a pantoténsav szint várható még annak szedése nélkül is. Ezt a betegséget pantotenát-kináz-asszociált neurodegenerációnak (PKAN) nevezik, amely az anyagcsere veleszületett hibája, és jellemző rá a vas felhalmozódása a bazális ganglionokban, valamint dystonia, dizartria, Parkinsonos tünetek és retinadegeneráció. A betegség enyhe változataiban gyakoriak a pszichiátriai kórképek, például szkizoaffektív rendellenesség, hallucinációk, obszesszív-kompulzív zavar, beszédhibák és depresszió. A mitokondriális koenzim A bioszintézisében a sebességkorlátozó enzim, a pantotenát-kináz 2 (PANK2) mutációi képviselik e rendellenesség leggyakoribb genetikai okát. Ennél a rendellenességnél a szerves sav tesztben gyakran előforduló egyéb biokémiai rendellenességek az emelkedett laktát, piruvát és a Szent-Györgyi–Krebs-ciklus közti termékei. A DNS-mutáció igazolásához speciális genetikai tesztelés szükséges. A Chicagói Egyetem a PANK2 deléción tesztelését 2017-ben 1000 dolláros áron végezte. A hivatkozás: <http://dnatesting.uchicago.edu/tests/pank2-deletionduplication-analysis>

A betegség kezelése jelenleg arra fókuszál, hogy nagy mennyiségű pantoténsavat adjunk a maradék enzimek stimulálására. A napi 10 g-os adagok kevés mellékhatással jártak. További javasolt terápiák a koleszterin, zsírban oldódó vitaminok és epesók fokozott pótlása. Mivel a Lactobacillus fajok pantoténsav-foszfátot termelnek, a probiotikumok nagy dózisu szedése szintén hasznos lehet.

A magas glutársav (53) szint glutársav acidémiák, zsírsavoxidációs hibák, riboflavin hiány, a közepes láncú trigliceridek bevitel, a valproinsav (Depakene) metabolikus hatásai vagy a coeliakia következménye lehet. A genetikai rendellenességeket általában gyermekeknél diagnosztizálják, de időnként előfordult, hogy felnőttkorban észlelték. A genetikai betegség valószínűsége nagyobb, ha az értékek meghaladják a 10 mmol/mol kreatinint, ám ezeket a betegségeket nem zárja ki az alacsonyabb vizeletérték. A DNS-tesztet mindkét típusú genetikai rendellenesség igazolására kifejlesztették, de azok lehet, hogy még nem elérhetők a kereskedelmi forgalomban. Ez a vegyület az autista gyermekek kb. 10%-ánál emelkedett lehet. Az októl függetlenül a riboflavin és a Q10 koenzim pótlás hasznos lehet.*

Az I. típusú glutársav acidémia a 3-hidroxi-glutársav és a glutakonsav emelkedésével jár. A 3-hidroxi-glutársav normális értékei jelentősen csökkentik, de nem zárják ki teljes mértékben az I. típusú glutársav acidémia lehetőségét. Ezt a betegséget a közel normálistól egészen az encephalopatháig, agyi bénulásig és más neurológiai rendellenességekig terjedő klinikai tünetekkel hozták összefüggésbe. Néhány I. típusú glutársav acidémiás betegnél vérzés alakul ki az agyban vagy a szemben, amelyet összetéveszthetnek a gyermekbántalmazás következményeivel. Ennek a rendellenességnek a kezeléséhez tartozik az alacsony lizintartalmú étrend, valamint a karnitin pótlása.

A II. típusú glutársav acidémiát, amelyet acil-CoA-dehidrogenáz-hiánynak is neveznek, az egyik mitokondriális

Igénylés Száma : 9900001

Háziorvos: NO PHYSICIAN

Páciens Neve: Report Sample

Mintavétel Dátuma: 12/01/2022

elektron szállító fehérje genetikai hibája okozza, és diszomorf jellemzőkkel, görcsrohamokkal, hipoglikémiával és a fejlődés késésével jár. A II. típusú glutársav acidémiát általában a 2-hidroxi-glutársav, valamint az izovaleril-glicin, a hexanoil-glicin, az izobutiril-glicin, az etil-malonsav, a metil-szukcinát, valamint az adipin-, szuberin- és szebacinsav szintjeinek emelkedésével társítják.

Az átlagos alatti aszkorbinsav (C-vitamin) (54) szint az antioxidáns C-vitamin optimálisnál alacsonyabb mennyiségére utalhat. Azoknak az egyéneknek, akik nagy mennyiségű C-vitamint fogyasztanak, továbbra is alacsonyak lehetnek az értékei, ha a mintát a bevétel után 12 órával vagy annál később gyűjtik be. Javasolt a puffert C-vitaminnal végzett pótlás naponta 2 vagy 3 alkalommal.*

Magas piroglutaminsav (58) szint Az emelkedett piroglutaminsav (5-oxoprolin) szint leggyakrabban az intracelluláris glutationhiány miatt jön létre, amelyet toxin expozíciók, például acetaminofen toxicitás idéz elő. A piroglutaminsavat (5-oxoprolint) a szervezet úgy állítja elő, hogy az intracelluláris gamma-glutamil-ciszteint alakítja át piroglutaminsavvá. Ezt az átalakítást az intracelluláris glutation szabályozza. Ha az intracelluláris glutation vagy a glutation-szintetáz kevés, nagy mennyiségű gamma-glutamil-cisztein és piroglutaminsav képződik. Az intracelluláris glutationhiányt és a magas piroglutaminsav szintet általában az acetaminofen (paracetamol), a vigabatrin (Sabril) vagy bizonyos antibiotikumok (flucloxacillin, netimicin) mérsékelt dózisa, vagy a glutation készletet kimerítő mérgező környezeti vegyi anyagok, például halogénezett szénhidrogének (például DDT, PCB, és számos egyéb szer) okozzák. A magas piroglutaminsav szintet az oxoprolináz enzim genetikai hiánya is okozhatja, amely lebontja a piroglutaminsavat, és a következőkkel is összefügghet: urea-ciklus rendellenességei; propionsav acidémia; hawkinsinuria; Stevens–Johnson-szindróma súlyos égési sérülésekkel; homociszteinuria; koraszülöttség; glicinhiány; vagy szintetikus tápszerekkel táplált csecsemők. A kezelés leggyakrabban az N-acetil-cisztein vagy liposzómális glutation pótlásán alapul.*

Ezeket a laboratóriumi tesztek az FDA nem értékelte, és nem szolgálnak diagnosztikai célokat. A kiegészítő ajánlásoknak nem célja bármely betegség kezelése, gyógyítása vagy megelőzése, és nem helyettesítik az egészségügyi szakember által szolgáltatott orvosi tanácsot vagy kezelést.