

Numero di ammissione: 9900001

Medico: NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo: 12/01/2022

Data di nascita: 03/09/1960

Età del paziente: 62

Ora del prelievo: 10:00 AM

Sesso del paziente: F

Data referto: 05/21/2024



Analisi degli Acidi Organici – Profilo nutrizionale e metabolico

Indicatori metabolici nelle urine Fascia di referenza Tasso del paziente Popolazione statistica - Femminile di più di 13 anni
 (mmol/mol di creatinina)

Proliferazione microbiale negli intestini

Indicatori di Lieviti e Funghi

Indicatore	Fascia di referenza (mmol/mol di creatinina)	Tasso del paziente	Popolazione statistica (Femminile di più di 13 anni)
1 Citramalico	≤ 3.6	1.6	
2 5-Idrossi Metilo-2-Fuorico (Aspergilo)	≤ 14	14	
3 3-Ossoglutarico	≤ 0.33	0.23	
4 Furano-2,5-Dicarbossilico (Aspergilo)	≤ 16	8.1	
5 Furancarboneilglicina (Aspergilo)	≤ 1.9	H 15	
6 Tartarico (Aspergilo)	≤ 4.5	H 6.2	
7 Arabinosa	≤ 29	H 69	
8 Carbossicitrico	≤ 29	12	
9 Tricarballilico (Fusarium)	≤ 0.44	H 0.55	

Indicatori di Batteri

10 Ippurico	≤ 613	H 1,340	
11 2-Idrossifenilacetico	0.06 - 0.66	0.53	
12 4-Hydroxybenzoic	≤ 1.3	1.2	
13 4-Hydroxyhippuric	0.79 - 17	8.7	
14 DHPPA (Batteri Benefici)	≤ 0.38	H 0.57	

Indicatori di Clostridium

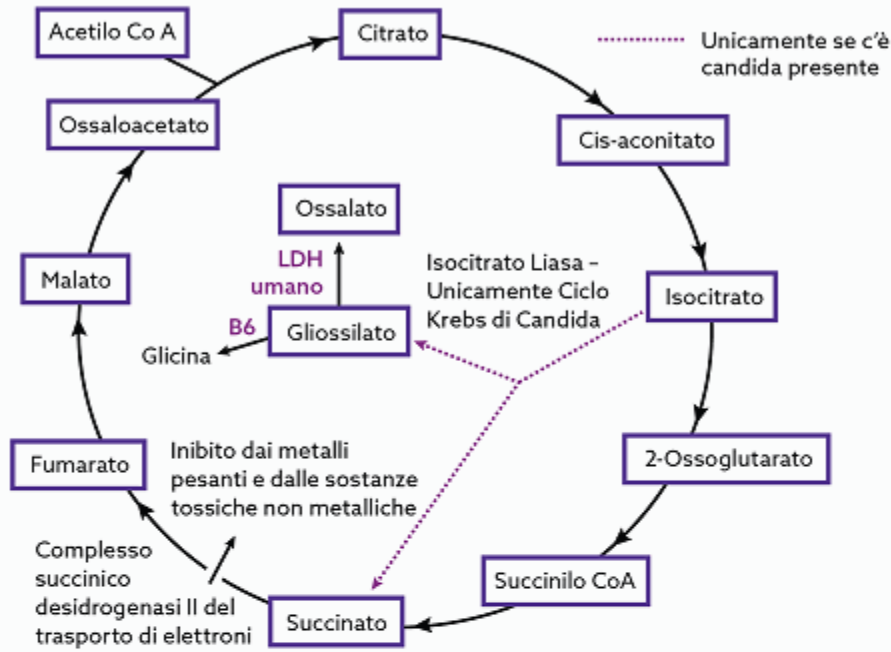
15 4-Idrossifenilacetico (C. difficile, C. stricklandii, C. lituseburense e altre)	≤ 19	15	
16 HPHPA (C. sporogenes, C. caloritolerans, C. botulinum e altre)	≤ 208	162	
17 4-Cresol (C. difficile) (C. difficile)	≤ 75	37	
18 3-indoleacetico (C. stricklandii, C. lituseburense, C. subterminale e altre)	≤ 11	2.9	

Questo test è stato sviluppato e le sue caratteristiche prestazionali sono state determinate da Mosaic Diagnostics Laboratory. Non è stato autorizzato o approvato dalla Food and Drug Administration degli Stati Uniti.

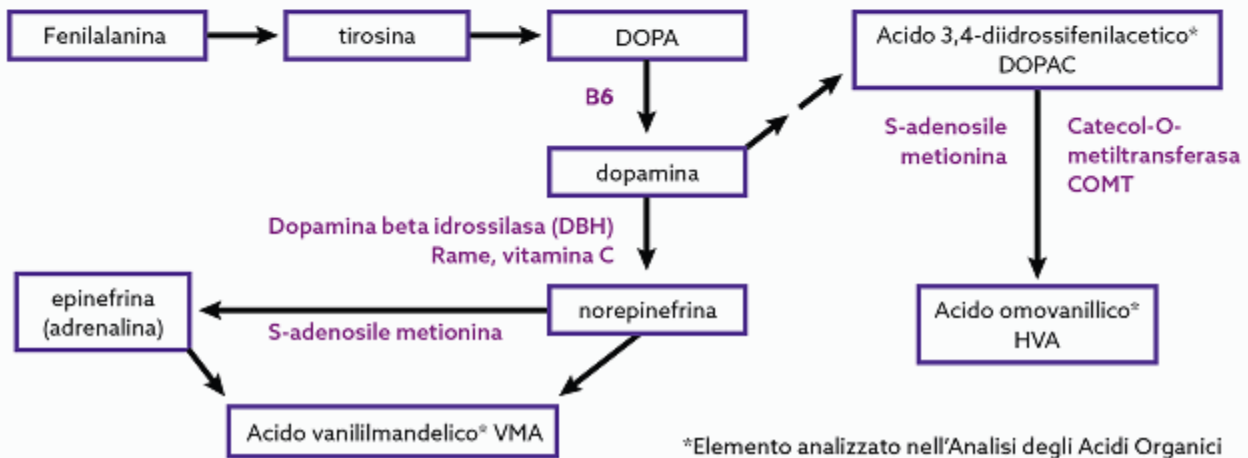
Numero di ammissione: 9900001
 Nome del paziente: Report Sample

Medico: NO PHYSICIAN
 Data del prelievo: 12/01/2022

Ciclo Krebs umano che mostra la variante del ciclo Krebs di Candida che provoca l'eccesso di ossalati attraverso Gliossilato



Vie metaboliche principali nella sintesi e nella degradazione dei **neurotrasmettitori di catecolamine** in assenza di inibitori microbici



Numero di ammissione: 9900001
 Nome del paziente: Report Sample

Medico: NO PHYSICIAN
 Data del prelievo: 12/01/2022

Indicatori metabolici nelle urine Fascia di referenza Tasso del paziente Popolazione statistica - Femminile di più di 13 anni
 (mmol/mol di creatinina)

Metaboliti di Ossalati

19	Glicerico	0.77 - 7.0	H 7.6	
20	Glicolico	16 - 117	89	
21	Ossalico	6.8 - 101	H 224	

Metaboliti del Ciclo Glicolitico

22	Lattico	≤ 48	22	
23	Piruvico	≤ 9.1	2.4	

Elementi Mitocondriali et Metaboliti del Ciclo Krebs

24	Succinico	≤ 9.3	H 18	
25	Fumarico	≤ 0.94	0.82	
26	Malico	0.06 - 1.8	1.7	
27	2-Ossoglutarico	≤ 35	11	
28	Aconitico	6.8 - 28	14	
29	Citrico	≤ 507	H 610	

Elementi Mitocondriali et Metaboliti degli Aminoacidi

30	3-Metilglutarico	≤ 0.76	0.35	
31	3-Idrossiglutarico	≤ 6.2	5.4	
32	3-Metilglutaconico	≤ 4.5	1.4	

Metaboliti di Neurotrasmettitori

Metaboliti di Fenilalanina e Tirosina

33	Omovanillico (HVA) <i>(dopamina)</i>	0.80 - 3.6	3.5	
34	Vanillilmandelico (VMA) <i>(noradrenalina, adrenalina)</i>	0.46 - 3.7	2.5	
35	Rapporto HVA/VMA	0.16 - 1.8	1.4	
36	Dihydroxyphenylacetic (DOPAC) <i>(dopamina)</i>	0.08 - 3.5	H 4.6	
37	Rapporto HVA/ DOPAC	0.10 - 1.8	0.77	

Metaboliti di Triptofano

38	5-Idrossiindoleacetico (5-HIAA) <i>(serotonina)</i>	≤ 4.3	1.9	
39	Chinolinico	0.85 - 3.9	2.4	
40	Chinurenico	≤ 2.2	1.4	

Numero di ammissione: 9900001
 Nome del paziente: Report Sample

Medico: NO PHYSICIAN
 Data del prelievo: 12/01/2022

Indicatori metabolici nelle urine Fascia di referenza Tasso del paziente Popolazione statistica - Femminile di più di 13 anni
 (mmol/mol di creatinina)

Metaboliti di Pirimidina - Metabolismo del folato

41 Uracile	≤ 9.7	4.5	
42 Timina	≤ 0.56	0.19	

Ossidazione di Chetoni e di Acidi Grassi

43 3-Idrossibutirico	≤ 3.1	1.7	
44 Acetoacetico	≤ 10	1.3	
45 Etilmalonico	0.44 - 2.8	2.1	
46 Metilsuccinico	0.10 - 2.2	H 4.1	
47 Adipico	0.04 - 3.8	2.0	
48 Suberico	0.18 - 2.2	H 3.2	
49 Sebacico	≤ 0.24	0.21	

Indicatori Nutrizionali

Vitamina B12			
50 Metilmalonico *	≤ 2.3	H 2.8	
Vitamina B6			
51 Piridossico (Vitamina B6)	≤ 34	3.7	
Vitamina B5			
52 Pantotenico (Vitamina B5)	≤ 10	H 23	
Vitamina B2 (Riboflavina)			
53 Glutarico *	0.04 - 0.36	H 0.89	
Vitamina C			
54 Ascorbico	10 - 200	L 0.56	
Vitamina Q10 (CoQ10)			
55 3-Hydroxy-3-Metilglutarico *	0.17 - 39	29	
Precursore di Glutathione e Agente di Chelazione			
56 N-acetilcisteina (NAC)	≤ 0.28	0.04	
Biotina (Vitamina H)			
57 Metilcitrato *	0.19 - 2.7	1.1	

* Un tasso elevato di questo elemento potrebbe indicare una carenza di questa vitamina.

Numero di ammissione: 9900001
 Nome del paziente: Report Sample

Medico: NO PHYSICIAN
 Data del prelievo: 12/01/2022

Indicatori metabolici nelle urine Fascia di referenza Tasso del paziente Popolazione statistica - Femminile di più di 13 anni
 (mmol/mol di creatinina)

Indicatori di Desintossicazione

Glutationa



Rimetilazione ed esposizione tossica



Eccesso di Ammoniaco



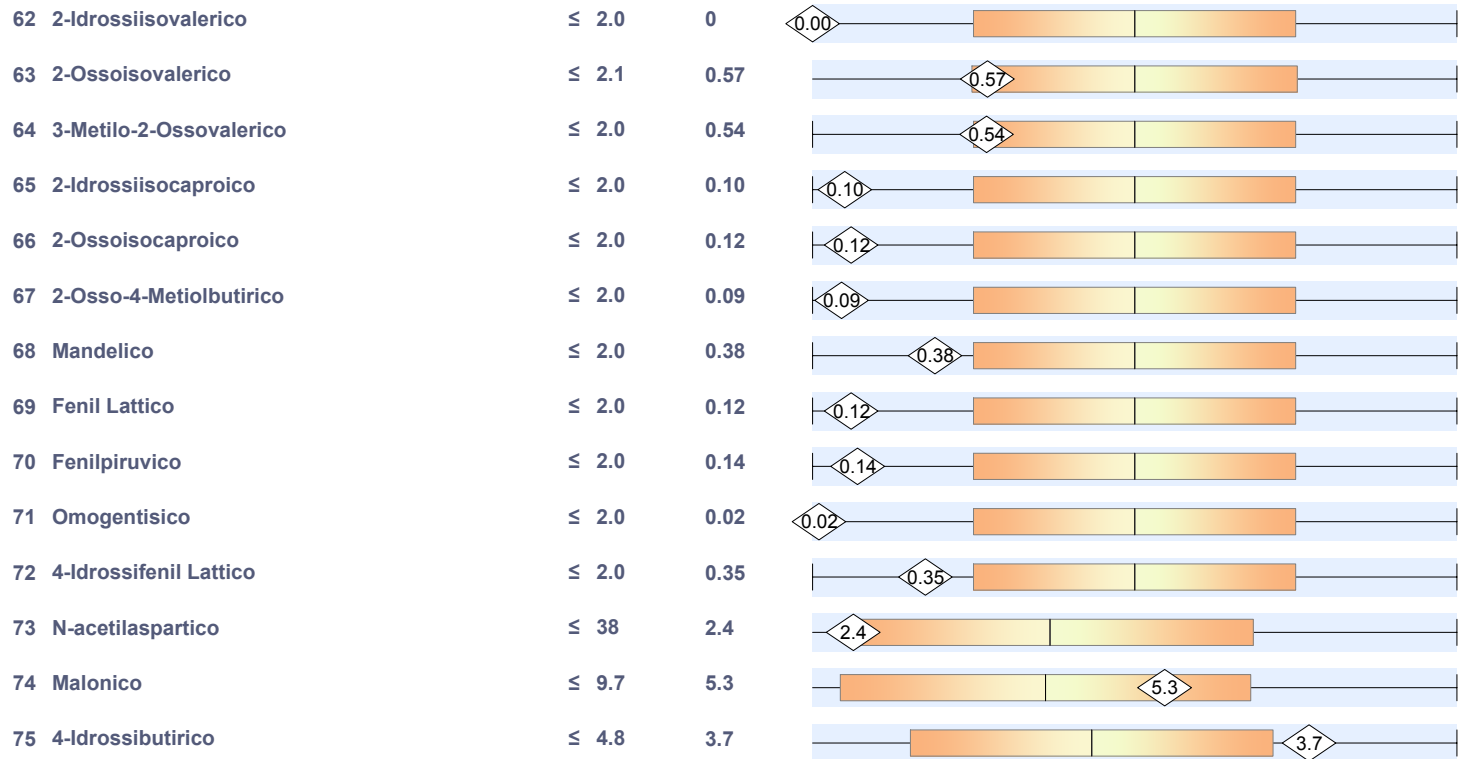
Aspartame, salicilati o batteri intestinali



* Un tasso elevato di questo composto potrebbe indicare una deficienza di glutatione.
 **

Metaboliti di Aminoacidi

Valori bassi non sono associati ad un apporto proteico inadeguato e non è stato dimostrato che indichino carenze specifiche di aminoacidi.



Metabolismo Minerale



Numero di ammissione: 9900001

Medico: NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo: 12/01/2022

Indicatore di Consumo di Liquidi

77 *Creatinina 100 mg/dL

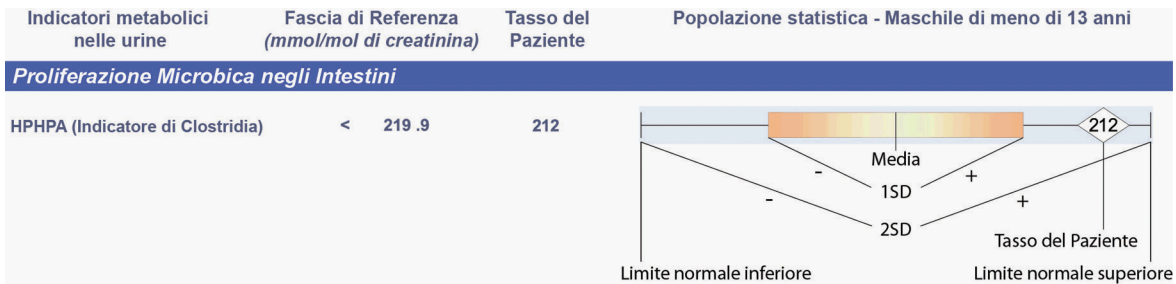
*L'analisi di creatinina è realizzato per rettificare i risultati degli indicatori metabolici alle differenze causate dal consumo di liquidi. La creatinina nell'urina non ha valore diagnostico poiché varia molto dipendendo dal consumo recente di liquidi. Se il tasso di creatinina nel campione è minore di 20 mg/dL il campione è rigettato tranne se il paziente ci chiede i risultati malgrado il nostro criterio di rigetto.

Spiegazione del Formato del Rapporto

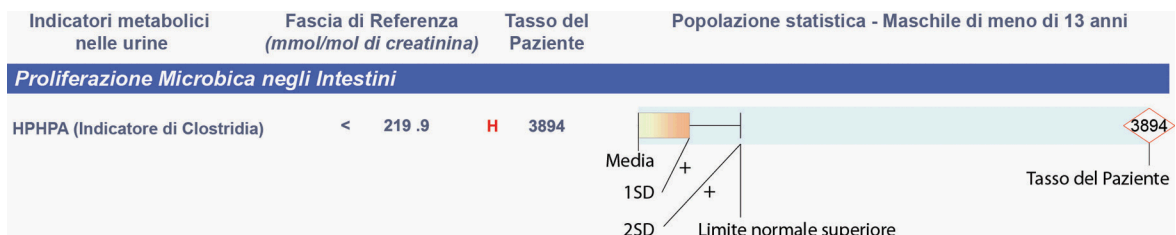
Le fasce di referenza degli acidi organici furono stabilite con campioni di urina di persone di tutte le età che non presentavano disturbi fisiologici o psicologici. I limiti delle fasce furono determinati calcolando la media e la deviazione standard (SD) e furono definiti come ± 2 deviazioni standard (SD) della media. Le fasce di referenza sono specifiche per l'età e per il sesso e sono divise in uomini adulti (più di 13 anni), donne adulte (più di 13 anni), bambini (meno di 13 anni) e bambine (meno di 13 anni). In questo nuovo formato ci sono due tipi di rappresentazione grafica dei risultati del paziente nell'Analisi degli Acidi Organici e nell'Analisi degli Acidi Organici Microbici.

Il primo grafico appare quando il tasso del paziente è dentro la fascia di referenza, la cui è definita come più o meno due deviazioni standard (SD). Il secondo grafico appare quando il tasso del paziente supera il limite normale superiore. In questo caso, la referenza grafica è "restretta" perché il grado dell'anormalità possa essere osservato immediatamente. In questo caso i limiti normali inferiori non sono mostrati e soltanto sono mostrati i limiti normali superiori. In entrambi i due casi, il tasso del paziente sarà scritto al lato sinistro del grafico e ripetuto nel grafico in un rombo. Se il risultato è nella fascia di referenza il contorno del rombo sarà nero però se il risultato est su o sotto la fascia normale, il contorno del rombo sarà rosso.

Esempio di un Risultato nella Fascia di Referenza



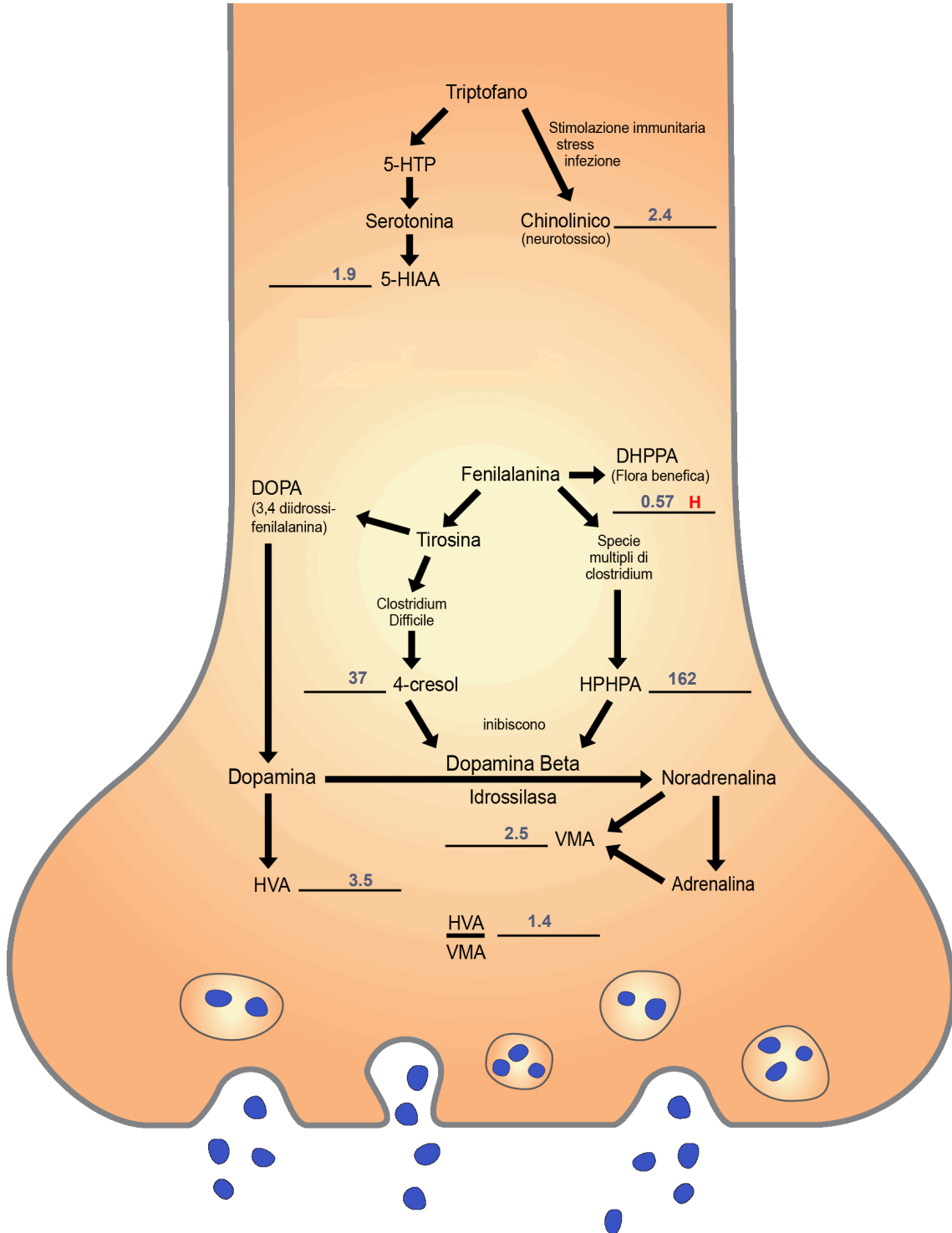
Esempio di un Tasso Elevato



Numero di ammissione: 9900001
 Nome del paziente: Report Sample

Medico: NO PHYSICIAN
 Data del prelievo: 12/01/2022

Indicatori del metabolismo dei neurotrasmettitori



Il diagramma mostra i tassi dei metaboliti di neurotrasmettitori del paziente ed il loro effetto nelle vie metaboliche dell'assone terminale dei neuroni. Viene anche mostrato l'effetto dei sotto prodotti microbici nel bloccaggio della conversione di dopamina in noradrenalina.

Numero di ammissione: 9900001

Medico: NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo: 12/01/2022

Interpretazioni

1-8) I metaboliti di lieviti e funghi elevati. L'elevazione di uno o più dei metaboliti indica una proliferazione di lieviti e funghi nell'apparato gastrointestinale. Gli antifunghi prescritti o naturali (botanici) e l'integrazione con probiotici a ceppi multipli ad alto potere possono ridurre i tassi di lieviti e funghi.

2, 4 e 5) Gli Acidi 5-idrossimetilo-2 fuorico, furan-2,5-dicarbossilico elevati o la furancarbonsilglicina elevata. Gli acidi 5-idrossimetilo-2 fuorico, furan-2,5-dicarbossilico e la furancarbonsilglicina sono considerati come sottoprodotti dei funghi della specie *Aspergillus*. Ugualmente, gli acidi tartarico e ossalico sono stati considerati come sottoprodotti dei funghi. I tassi di questi composti sono stati ridotti nelle urine dopo un trattamento antifunghi, quindi, i tassi elevati di questi composti potrebbero indicare una colonizzazione fungina nell'apparato gastrointestinale. Per le persone che presentano tassi elevati di questi composti viene raccomandata l'analisi di Micotossine del Laboratorio Great Plains.

9) L'acido tricarballylico (acido propano-1,2,3-tricarbossilico) estremamente elevato potrebbe essere causato dal consumo di granturco o di cibi contenenti granturco inquinato con fumonisine, il cui è un gruppo di micotossine prodotte principalmente da *F. verticillioides* e da altre specie correlate. Le fumonisine liberano l'acido tricarballylico durante il loro passo per il tratto gastrointestinale e agisce come inibitore dell'enzima acotinaso e pertanto affetta il ciclo Krebs, i sintomi principali della carenza di acotinaso sono la miopia e l'intolleranza all'esercizio, inoltre di essere un chelatore del magnesio. L'acido tricarballylico è anche un metabolita dell'acido octenilsuccinico che è un composto di una sostanza nell'amido di mais modificato il cui è trovato in parecchi lattini in polvere tali come Nutramigen, Vivonex e Pregestimil. Inoltre, l'acido tricarballylico è un sottoprodotto della raffinazione dello zucchero di barbabietola e dello zucchero d'acero e può apparire dopo il consumo di questi zuccheri. Le fumonisine liberano l'acido tricarballylico in alcune condizioni durante il processo di cibi industriali. I sindromi clinici provocati dalle micotossine intatte sono poco frequenti e si caratterizzano da dolori addominali e diarrea. Si è suggerito che le fumonisine hanno un ruolo specifico nello sviluppo di difetti nei tubi neurali per causa di vari casi di questo difetto che sono apparsi in Texas causate dal consumo di granturco del raccolto inquinato da fumonisine del 1989. Studi più recenti hanno dimostrato che la fumonisina B1 inibisce il metabolismo del folato in cellule coltivate. La conferma delle specie *Fusarium* può essere fatta con l'analisi di Micotossine nell'urina realizzata dal Laboratorio Great Plains.

10) I tassi elevati di acido ippurico possono essere per causa dei cibi, per l'azione dei batteri gastro intestinali o per l'esposizione al solvente chimico tolueno. L'acido ippurico è il prodotto coniugato della glicina e dell'acido benzoico formato nel fegato. La maggior parte dell'acido ippurico nell'urina è derivato dalla degradazione microbica dell'acido clorogenico in acido benzoico. L'acido clorogenico è una sostanza comunemente trovata in bevande e in molte frutta e legumi come le mele, le pere, il tè, il caffè, i semi di girasole, le carote, i mirtilli, ciliegi, patate, pomodori, melanzane, patate dolci e pesche. L'acido benzoico è presente in grande quantità nel succo di mirtilli ed è un conservante di cibi. I posti di lavoro sono le fonti più comuni dell'esposizione al tolueno, ma può anche essere assorbito da moquette o da altri materiali di costruzione oppure assorbito nell'abuso volontario di solventi come nello sniffare colla. Poiché la maggior parte dell'acido ippurico urinario proviene da fonti gastrointestinali, questo composto non è ideale per indicare l'esposizione al tolueno e perciò è stato sostituito per altri indicatori nelle analisi di sicurezza sul lavoro. La proliferazione batterica può essere trattata con anti batterici naturali e/o con probiotici che includono *Lactobacillus rhamnosus*.

14) L'acido DHPPA (acido 3,4 diidrossifenilpropionico) elevato indica un consumo eccessivo di acido clorogenico che è una sostanza comune trovata in bevande e in parecchie frutta e vegetali tali come mele, pere, tè, caffè, semi di girasole, carote, mirtilli, ciliegie, patate, pomodori, melanzane, patate dolci e pesche. Alcuni batteri innocui o benefici tali come *Lactobacilli*, *Bifidobacteria* e *E. coli* partecipano nella scomposizione di acido clorogenico in acido 3,4-diidrossifenilpropionico (DHPPA), pertanto i suoi tassi elevati potrebbero indicare un aumento di queste specie nell'apparato gastrointestinale. Una specie di *Clostridia*, *C. orbiscindens*, partecipa nella conversione dei flavonoidi luteolina e eriodictiol presenti soltanto in un piccolo gruppo di cibi fra i cui prezzemolo, timo, sedano e peperone rosso in acido 3,4-diidrossifenilpropionico. La quantità di *Clostridia orbiscindens* nell'apparato gastrointestinale è insignificante (c. 0,1% dei batteri totali) quando paragonata con la flora predominante di *Lactobacilli*, *Bifidobacteria*, ed *E. coli*. In conseguenza, questo composto è inutilizzabile come un marcatore generale di *Clostridia*, invece può essere un ottimo indicatore della presenza di flora benefica.

19) L'acido glicérico elevato può essere il risultato delle fonti microbiche tali come i lieviti (*Aspergillus*, *Penicillium*, *Candida*) o dal consumo di glicerolo o glicerina nella dieta.

Numero di ammissione: 9900001

Medico: NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo: 12/01/2022

19-21) L'acido ossalico elevato con o senza gli acidi glicerico o glicolico elevati può darsi nelle iperossalurie genetiche, autismo, donne con dolori vulvari, fibromialgia e per causa di un elevato consumo di vitamina C. Tuttavia, in uno studio molto grande la formazione di calcoli renali a partire dell'acido ossalico non fu correlato con il consumo moderato di vitamina C (meno di 2000 mg al giorno). Gli ossalati, la forma minerale base dell'acido ossalico, sono presenti in varie concentrazioni nella maggioranza di vegetali e frutti inoltre di essere prodotti secondari di muffe tali come *Aspergillus* e *Penicillium* e anche probabilmente di *Candida*. Se gli indicatori di lieviti o funghi sono elevati, le terapie antifungiche potrebbero ridurre gli ossalati eccessivi. Gli ossalati elevati causano un'anemia difficile da trattare, ulcera cutanea, dolori muscolari e anomalie cardiache. L'acido ossalico elevato è anche il risultato dall'intossicazione da antigelo (glicole etilenico). L'acido ossalico è un metabolita tossico dall'acido tricloroacetico e da altri inquinanti ambientali. Inoltre, La vitamina C dicomposta potrebbe formare ossalati durante il trasporto o l'immagazzinamento.

I tassi alti di ossalati con un aumento contemporaneo dell'acido glicolico potrebbero indicare un'iperossaluria genetica (tipo I), intanto l'acido glicerico elevato potrebbe indicare un'iperossaluria genetica (tipo II). L'acido ossalico elevato con tassi normali di metaboliti del glicerico e del glicolico scartano le cause genetiche degli ossalati elevati. Comunque, i tassi alti degli ossalati possono essere la conseguenza dell'iperossaluria tipo III, un nuovo disturbo genetico. Il glicolico elevato può anche essere il risultato di *Candida* colleganasa che produce idrossiprolina e, conseguentemente, acido glicolico.

Indipendentemente della sua causa, l'acido ossalico elevato potrebbe provocare calcoli renali e ridurre il calcio ionizzato. Integrare con citrato di calcio prima dei pasti potrebbe ridurre l'assorbimento dell'acido ossalico nell'apparato gastrointestinale; intanto gli integratori di vitamina B6 e gli acidi grassi omega-3 potrebbero anche ridurre gli ossalati e/o la loro tossicità.* I grassi eccessivi nella dieta potrebbero elevare gli ossalati se gli acidi grassi sono scarsamente assorbiti per causa della carenza di acidi biliari. Gli acidi grassi eccessivi che non sono assorbiti si legano con il calcio per formare saponi insolubili, ciò che impedisce che il calcio si leghi agli ossalati e ad assorbirli. Se la taurina è bassa nell'analisi di aminoacidi nel plasma per stimolare la produzione di acidi biliari (acido taurocolico) si raccomanda integrare con taurina, così ci sarà un migliore assorbimento di acidi grassi e una riduzione nell'assorbimento degli ossalati.

I tassi alti di ossalati sono comuni nell'autismo, probabilmente per causa del malassorbimento dei grassi e della proliferazione di *Candida* nell'intestino, perfino è possibile che le persone che hanno gli acidi glicerico e glicolico non abbiano una malattia genetica. L'analisi di ADN per l'iperossaluria di tipo I è realizzata dalla Mayo Clinic, Rochester, MN come analisi #89915 "AGXT Gene, Full Gene Analysis" e unicamente per la mutazione del p.Gly170Arg come # 83643 "Alanine:Glyoxylate Aminotransferase [AGXT] Mutation Analysis [G170R], Blood". Un'altra maniera di confermare la malattia genetica è un'analisi di ossalati nel plasma il cui è anche realizzato dalla Mayo Clinic (Telefono +1 507.266.5700). I tassi di ossalati in plasma che superano 50 micromol/L sono trovati in malattie genetiche degli ossalati e può servire come un'analisi alternativa di conferma.

L'immagazzinamento degli ossalati eccessivi di ossalati dai pazienti affetti dell'iperossaluria primaria succede soprattutto negli ossi, intanto che i tassi di ossalati negli ossi delle persone guarite è insignificante. Il deposito degli ossalati nello scheletro tende ad aumentare il riassorbimento osseo e a ridurre l'attività degli osteoblasti.

Gli ossalati possono anche essere immagazzinati nei reni, nelle articolazioni, negli occhi, nei muscoli, nei vasi sanguigni, nel cervello e nel cuore e possono essere la causa dei dolori nella fibromialgia. La formazione di cristalli di ossalati negli occhi potrebbe essere la causa di dolori acuti in pazienti autistici che si ficcano le dita negli occhi. I tassi alti di ossalati nell'apparato gastrointestinale potrebbe anche ridurre sensibilmente l'assorbimento dei minerali essenziali tali come calcio, magnesio, zinco ed altri. Inoltre, l'immagazzinamento di ossalati nei seni è stato correlato con il cancro al seno.

Un regime ridotto in ossalati potrebbe essere importante nella riduzione degli ossalati nel corpo perfino se la disbiosi nella flora gastrointestinale sia la causa principale degli ossalati. Fra i cibi che contengono molti ossalati ci sono gli spinaci, la soia, gli arachidi e le bacche e devono essere evitati. Puoi trovare un elenco completo dei cibi che contengono ossalati elevati a <http://www.greatplainslaboratory.com/eng/oxalates.asp>.

Numero di ammissione: 9900001

Medico: NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo: 12/01/2022

Si raccomanda che le persone che hanno tassi anormalmente elevati dell'acido ossalico che sono caratteristiche delle malattie genetiche facciano questo:

1. Evitare gli spinaci, la soia, gli arachidi e le bacche durante un mese.
2. Se c'è *Candida* bisogna trattarlo durante almeno un mese.
3. Ripeti l'analisi di acidi organici evitando gli integratori in vitamina C 48 ore prima del prelievo.
4. Se gli indicatori biochimici caratteristici dei disturbi genetici di ossalati continuano ad essere elevati nei risultati dell'analisi ripetuto, considera le analisi d'ADN per le mutazioni le più comuni nel metabolismo degli ossalati.

24) Acido succinico elevato. La causa la più comune dell'acido succinico elevato è l'esposizione alle sostanze chimiche tossiche che danneggiano la funzione mitocondriale, quindi le analisi più appropriati per confermare l'esposizione tossica sono l'analisi nell'urina GPLTOX (Great Plains) che individua 172 sostanze tossiche e l'analisi di metalli nei capelli. L'acido succinico è metabolizzato dall'enzima mitocondriale chiamato succinico desidrogenase, questo enzima è importante perchè è parte del ciclo Krebs ma anche un componente (complesso 2) della catena di trasporto di elettroni mitocondriale. Insomma, questo metabolita è un indicatore del complesso 2 mitocondriale e della disfunzione del ciclo Krebs. Fra le sostanze correlate con la disfunzione mitocondriale ci sono il glifosato, l'acido 2, 4-diclorofenossiacetico (2, 4-D), gli organofosfati, i pesticidi, il mercurio e il piombo. Intorno a 95% dei risultati of elevated succinic acid results are associated with toxic chemical exposure. L'acido succinico nell'analisi di acidi organici e la tiglilglicina nel GPLTOX sono i due indicatori più importanti della disfunzione mitocondriale. La tiglilglicina è un indicatore della disfunzione della catena respiratoria complesso I mitocondriale intanto che l'acido succinico elevato indica la disfunzione del complesso respiratorio 2. Occasionalmente, entrambi l'acido succinico e la tiglilglicina possono essere elevati in caso della disfunzione mitocondriale, comunque, altri indicatori del ciclo Krebs potrebbero essere elevati quando c'è un'intossicazione chimica. In genere, la severità dell'intossicazione chimica è correlata con i tassi elevati dell'acido succinico.

Altre cause meno comuni dell'acido succinico elevato sono le mutazioni mitocondriali che possono essere causate da mutazioni nell'ADN nucleare o mitocondriale per proteine mitocondriale come nel caso del disturbo Kearns-Sayres. L'acido succinico è un metabolita dell'acido gamma aminobutirico (GABA), pertanto l'integrazione di GABA può anche elevare l'acido succinico.

29) L'acido citrico può essere **elevato** per causa del consumo di cibi che contengono l'acido citrico o come risultato dei lieviti intestinali che oppure producono l'acido citrico o che probabilmente inibiscono il ciclo dell'acido citrico umano.

36) L'acido 3,4-desidrossifenilacetico (DOPAC) elevato. L'acido 3,4-desidrossifenilacetico (DOPAC) è un intermediario nel metabolismo della dopamina e i suoi tassi potrebbero essere elevati per causa del consumo elevato degli aminoacidi precursori del DOPAC tali come la fenilalanina, la tirosina o il DOPA ma anche per causa dei fattori che inibiscono la dopamina beta idrossilasi (DBH) fra i cui i metaboliti di clostridium, il metabolita di muffa chiamato acido fusarico, prodotti farmaceutici tali come disulfiram o additivi dei cibi come l'aspartame o a deficienze dell'enzima DBH come conseguenza delle deficienze di rame, di vitamina C o di acido malico. I polimorfismi di nucleotido semplice (SNPs) di DBH o di catecolo-O-metiltransferasi (COMT) che provocano la riduzione dell'attività enzimatica contemporaneamente provocano l'aumento del DOPAC. Gli SNPs di COMT sono valutati nel **test della via della rimetilazione ADN del Laboratorio Great Plains**. Le deficienze di S-adenosilmetionina (S-ame) anche sono correlati con i tassi elevati di DOPAC. Si è osservato un aumento nei tassi di DOPAC durante il consumo di banane il giorno anteriore al prelievo delle urine.

38) I tassi dell'acido 5-idrossi indoleacetico (5HIAA) sotto la media potrebbero indicare una produzione ridotta o un metabolismo ridotto del neurotrasmettitore serotonina perchè l'acido 5-idrossi indoleacetico è un metabolita di serotonina. I tassi bassi furono correlati con i sintomi di depressione. Questa produzione bassa di 5 HIAA può essere il risultato di un assorbimento ridotto dell'aminoacido triptofano che è il precursore della serotonina oppure dei tassi bassi dei cofattori necessari per la biosintesi della serotonina, fra i cui, la tetraidrobiopterina e il coenzima vitamina B6. Inoltre, diverse variazioni genetiche, fra i cui, i polimorfismi di nucleotido semplice (SNPs) o le mutazioni possono ridurre la produzione di 5HIAA. È possibile valutare questi SNPs nel **test della via della rimetilazione ADN del Laboratorio Great Plains**. I tassi possono essere bassi dai pazienti che seguono trattamenti con inibitori della monoammina ossidasi (MAO), fra i cui, i farmaci o i cibi che contengono tiramina tali come il vino Chianti, il vermouth, i cibi fermentati come il formaggio, i pesci, il tofu, la salsiccia, il salame piccante, i crauti e il salame.

Numero di ammissione: 9900001

Medico: NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo: 12/01/2022

45 a 49) Gli acidi etilmalonico, metilsuccinico, adipico, suberico o sebacico sono probabilmente **elevati** per causa di disturbi nell'ossidazione degli acidi grassi, della deficienza di carnitina, del digiuno o del consumo elevato di trigliceridi a catena media trovati nell'olio di cocco, nell'olio MCT e in alcuni latti artificiali. I difetti nell'ossidazione degli acidi grassi sono correlati con l'ipoglicemia, gli episodi di apnea, la letargia e il coma. [L'analisi acyl carnitine profile (Duke University Biochemical Genetics Laboratory, <http://medgenetics.pediatrics.duke.edu>) può scartare la possibilità di difetti nell'ossidazione degli acidi grassi]. In ogni caso, gli integratori di L-carnitina o di acetil-L-carnitina potrebbero essere benefici.

50) L'acido metilmalonico è elevato nella deficienza di vitamina B-12, nei difetti del malassorbimento o del trasporto della vitamina B-12 e nella malattia acidemia metilmalonica. I tassi superiori a 100 mmol/mol di creatinina suggeriscono la presenza della malattia genetica, intanto che i tassi minori indicano comunemente deficienze nutrizionali. L'integrazione di vitamina B-12 potrebbe essere benefica.

51) L'acido piridossico (B6) sotto la media potrebbero essere correlati con vari condizioni di salute inadeguate (basso consumo, malassorbimento o diabete). L'integrazione con B6 o un multivitaminico potrebbe essere benefico.

52) L'acido pantotenico (B5) elevato indica un consumo alto e recente di integratori di acido pantotenico il cui è una vitamina B essenziale che è convertita in coenzima A (diversa della vitamina A) la cui è necessaria per la sintesi degli acidi grassi, del colesterolo e dell'acetil colina inoltre di essere necessaria per il catabolismo del ciclo Krebs e degli acidi grassi. Siccome alcune persone potrebbero richiedere alte dosi di acido pantotenico, i tassi elevati non indicano che sia necessario ridurre il consumo di acido pantotenico.

Comunque, se il paziente **non consuma integratori di vitamina B** e presenta tassi elevati dell'acido pantotenico, soprattutto se i tassi superano 20 o più volte il limite superiore normale significa che la persona può essere affetta di una deficienza genetica nella conversione di acido pantotenico in acido pantotenico-fosfato, questo è il primo passo nella produzione del coenzima A. Si raccomanda rifare l'analisi una settimana dopo aver sospeso gli integratori di vitamina B. Le persone affetti di PKAN mostrerebbero tassi molto elevati di acido pantotenico persino senza gli integratori. Questa malattia è chiamata neurodegenerazione associata con pantotenato chinasa (PKAN). Si tratta di un errore innato del metabolismo il cui si caratterizza dal raccolto di ferro nei gangli della base e dai sintomi di distonia, disartria e Parkinson e dalla degenerazione retinica. Nelle variazioni moderate di questa malattia risulta comune trovare malattie psichiatriche tali come il disturbo schizo-affettivo, allucinazioni, disturbo ossessivo-compulsivo, difetti nell'elocuzione e la depressione. Le mutazioni nella pantotenato chinasa 2 (PANK2), l'enzima limitante nella biosintesi della coenzima A mitocondriale, rappresentano la causa genetica la più comune di questo disturbo. Fra altre anomalie biochimiche che sono di solito trovate nell'Analisi degli Acidi Organici in casi di questa malattia si trovano elevazioni nel lattato, nel piruvato e negli intermediari del ciclo Krebs. Per confermare l'ADN mutante è necessario realizzare analisi specializzate. L'Università di Chicago realizzava l'analisi della soppressione del PANK2 a US\$ 1.000 nel 2017, le informazioni generali possono essere trovate qui: <http://dnatesting.uchicago.edu/tests/pank2-deletionduplication-analysis>.

Adesso, il trattamento della malattia è focalizzato sul consumo di dosi elevate dell'acido pantotenico per stimolare gli enzimi residui. Dosi di 10 g al giorno sono state fornite con pochi effetti secondari. Altre terapie suggerite sono l'integrazione di colesterolo, di vitamine solubili nei grassi e dell'acido biliare. Poiché le specie *Lactobacillus* producono fosfato dell'acido pantotenico, l'integrazione di grandi dosi di probiotici potrebbe essere benefica.

Numero di ammissione: 9900001

Medico: NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo: 12/01/2022

53) L'acido glutarico elevato può essere provocato da una acidemia glutarica, dai difetti nell'ossidazione degli acidi grassi, dalla deficienza di riboflavina, dal consumo di trigliceridi a catena media, dagli effetti metabolici dell'acido valproico (Depakene) o dalla malattia celiaca. I disturbi genetici sono di solito diagnosticati dai bambini ma occasionalmente vengono diagnosticati anche dagli adulti. La probabilità di una malattia genetica è maggiore quando i tassi superano 10 mmol/mol di creatinina ma i tassi sotto questo limite non scartano necessariamente queste condizioni. Si sono sviluppati delle analisi di ADN per la conferma di entrambi i tipi di disturbi genetici ma può darsi che non siano disponibili comunemente. Questo composto potrebbe essere elevato in quasi 10% dei bambini autistici. In ogni caso, integrare con riboflavina e con coenzima Q10 potrebbe essere benefico.

L'acidemia glutarica del tipo I è correlata con elevazioni degli acidi 3-idrossiglutarico e glutaconico. I tassi normali dell'acido 3-idrossiglutarico riducono considerevolmente ma non eliminano completamente la possibilità dell'acidemia glutarica del tipo I. Questa malattia fu correlata con sintomi clinici che vanno da quasi normale a encefalopatia, paralisi cerebrali e altre anomalie neurologiche. Alcune persone affette da acidemia glutarica del tipo I hanno sviluppato emorragie cerebrali e negli occhi che potrebbero essere confusi con gli effetti dell'abuso sui minori. Il trattamento di questi disturbi può essere realizzato tramite diete speciali a basso contenuto di lisina contemporaneamente con l'integrazione di carnitina.

L'acidemia glutarica del tipo II, anche conosciuta come deficienza di acido-CoA deidrogenasi, è causata da un difetto genetico in una delle proteine incaricate del trasporto di elettroni nel mitocondrio ed è correlata con difetti dismorfici, convulsioni, ipoglicemia e ritardi nello sviluppo. L'acidemia glutarica del tipo II è comunemente correlata con elevazioni nell'acido 2-idrossiglutarico e nell'isovalerilglicina, nell'esanoilglicina, isobutirilglicina, e negli acidi etilmalonico, metilsuccinico, adipico, suberico e sebacoico.

54) I tassi di acido ascorbico (vitamina C) sotto la media potrebbero indicare un tasso inferiore al tasso ottimo dell'antiossidante vitamina C. Perfino le persone che consumano grandi quantità di vitamina C possono presentare tassi bassi se il campione fu prelevato 12 ore o più dopo il consumo. Si suggerisce l'integrazione di vitamina C tamponata

58) L'acido piroglutamico elevato L'acido piroglutamico (5-ossoprolina) elevato è più comunemente provocato dalla deficienza di glutation intracellulare dovuta all'esposizione ai chimici tossici come il paracetamolo. L'acido piroglutamico è formato a partire dalla conversione intracellulare di gamma-glutamilcisteina, questa conversione è regolata dal glutation intracellulare. In conseguenza, c'è una formazione di gamma-glutamilcisteina e del suo metabolita l'acido piroglutamico se i tassi di glutation intracellulare sono bassi o se c'è un deficit nel glutation sintetase. La deficienza di glutation intracellulare e l'elevazione dell'acido piroglutamico sono causati comunemente da dosi moderate di acetaminofene (paracetamolo), di vigabatrin (Sabril) o di alcuni antibiotici (flucloxacillina, netilmicina) o dall'esposizione a chimici tossici ambientali che esauriscono il glutation, tali come gli alogenuri alchilici (per esempio DDT, PCBs e tanti altri). L'acido piroglutamico anche potrebbe essere provocato dalla deficienza genetica dell'enzima ossoprolinasi la cui decomporre l'acido piroglutamico e chi anche può essere correlata con disturbi nel ciclo dell'urea, acidemia propionica, hawkinsinuria; sindrome di Stevens-Johnson con ustioni severe, omocistinuria, prematurità, deficienza di glicina o dai bambini che bevono latte artificiali. Il trattamento più frequente include l'integrazione di N-acetilo-cistina o glutation liposomale.

Queste analisi di laboratorio non sono stati evaluate dalla FDA et il loro scopo non è la diagnosi. Le raccomandazioni di integratori non hanno come scopo trattare, guarire o prevenire nessuna malattia e non sostituiscono il parere di un medico o il trattamento eseguito da un medico o da un professionista della salute.

Numero di ammissione: 9900001

Medico:

NO PHYSICIAN

Nome del paziente: Report Sample

Data del prelievo:

12/01/2022