MOSAIC DIAGNOSTICS

OAT ORGANIC ACIDS TEST

요청번호:	9900001			*의사:*	NO PHYSICIAN
이름:	Report Sample			*채취일자:*	12/01/2022
생년월일:	03/09/1960	*나이:*	62	*채취시간:*	10:00 AM
성별:	F			*보고 날짜:*	06/18/2025
샘플 아이디:	9900001-2				

유기산 테스트 – 영양학적 자료와 대사물질 자료

소변 내 대사물질 지표	참고 범위 (*mmol/mol 크레아티닌*)		환자수치	참고대상 – 13세 이상 여성
장내 세균 이상증식				
효모균과 곰팡이균 지표				
1 시트라말산	≤ 3.6		1.6	
2 5-하이드록시메틸-2-푸로산 *아스페르길루스, (누룩곰팡이, 진균)*	≤ 14		14	
3 3-옥소글루타르산	≤ 0.33		0.23	
4 푸란-2,5-디카르복실산 *아스페르길루스, (누룩곰팡이, 진균)*	≤ 16		8.1	
5 푸란카르보닐글리신 *아스페르길루스, (누룩곰팡이, 진균)*	≤ 1.9	H	15	
6 주석산 *아스페르길루스, (누룩곰팡이, 진균)*	≤ 4.5	H	6.2	
7 아라비노스	≤ 29	H	69	
8 카복시시트르산	≤ 29		12	
9 트리카르발릴산 *(푸사리움)*	≤ 0.44	H	0.55	
박테리아 지표				
10 마뇨산	≤ 613	H	1,340	
11 2-하이드록시페닐아세트산	0.06 - 0.66		0.53	
12 4-하이드록시벤조산	≤ 1.3		1.2	
13 4-하이드록시마뇨산	0.79 - 17		8.7	
14 DHPPA (유용균)	≤ 0.38	H	0.57	
클로스트리아균 항목				
15 4-하이드록시페닐아세트산 *(C.디피실, C.스트릭란디, C.리투스부란세 외 등등)*	≤ 19		15	
16 HPHPA *(C.스포로제니스, C.칼로리톨란스, C.보툴리늄 외 등등)*	≤ 208		162	
17 4-크레솔 *(C.디피실)*	≤ 75		37	
18 3-인돌아세트산 *(C.스트릭란디, C.리투스부란세, C. 섭티미날리 외 등등)*	≤ 11		2.9	

*방법론: GC-MS. * 크레아티닌 검사는 수분 섭취량의 차이에 따른 대사 지표 결과를 조정하기 위해 실시합니다. 무작위로 채취한 요중 크레아티닌은 최근 수분 섭취 결과로서 그 변동성으로 인해 진단적 가치가 제한적입니다.*

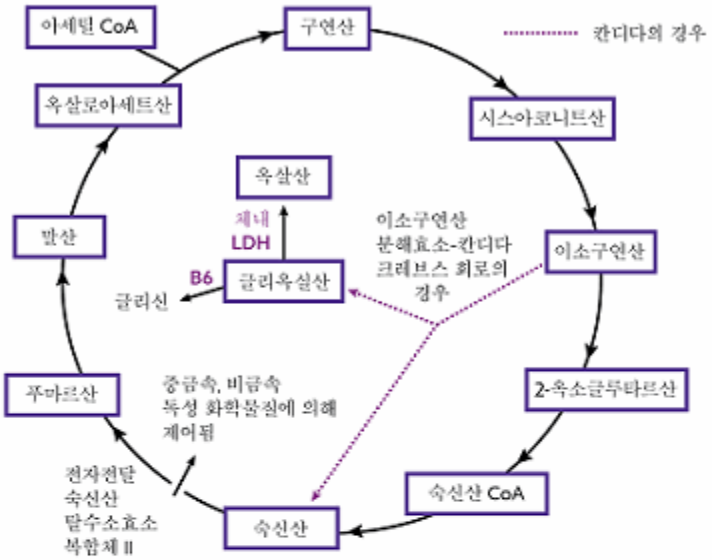
MOSAIC DIAGNOSTICS

Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com

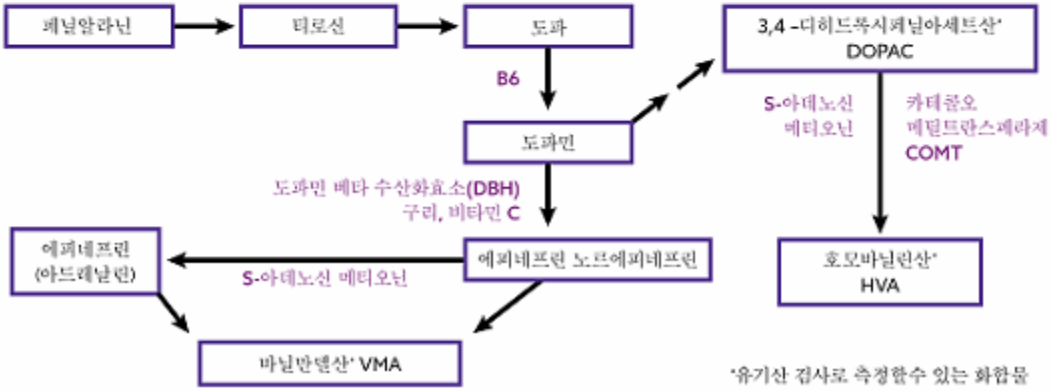
Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM

| CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

글리옥실산을 통해 과잉 옥살산염을 유발하는 칸디다 크레브스 회로 변이를 보여주는 인간 크레브스 회로



미생물 억제제가 없는 상태에서 캐치콜아민 신경전달물질의 합성과 분해의 주요 경로



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

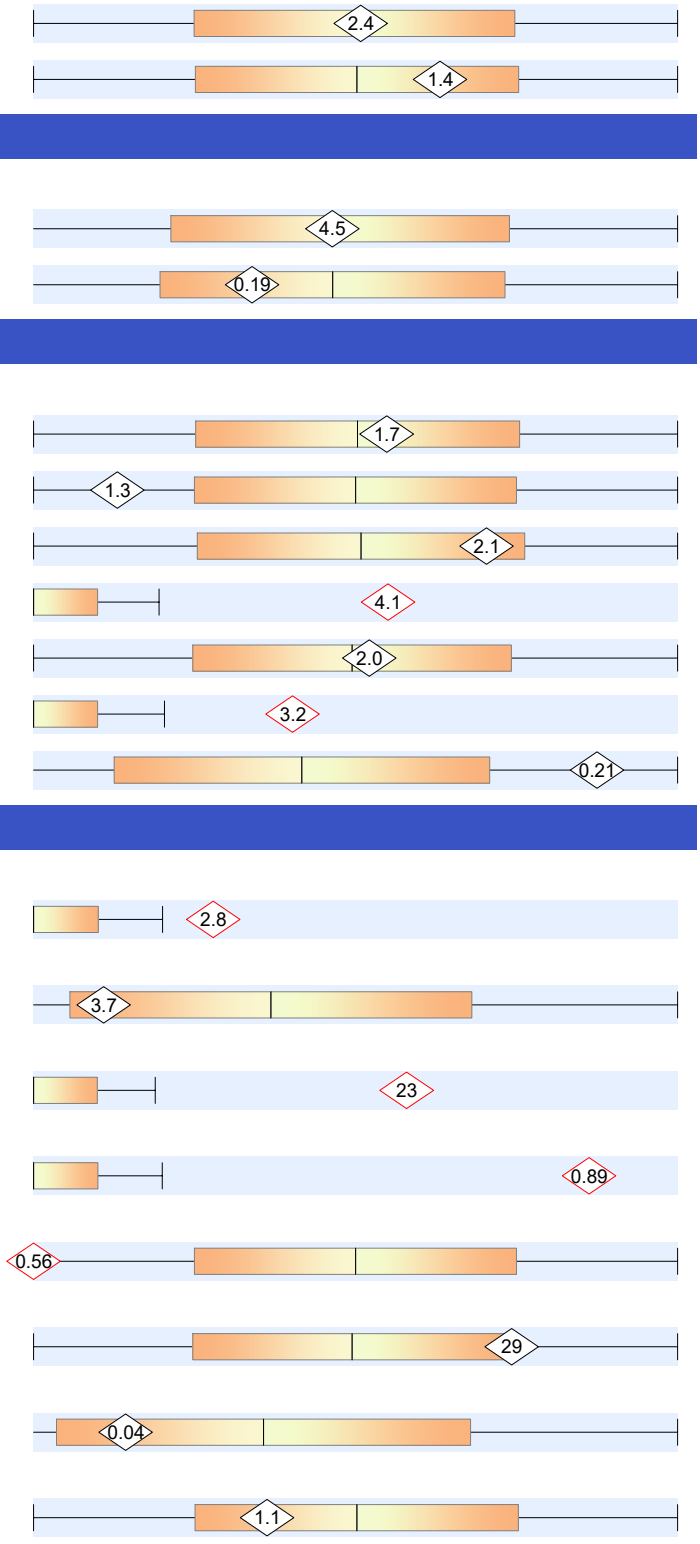
요청번호:	9900001	*의사:*	NO PHYSICIAN
이름:	Report Sample	*채취일자:*	12/01/2022
샘플 아이디:	9900001-2		

소변 내 대사물질 지표	참고 범위 (mmol/mol 크레아티닌)			환자수치	참고대상 – 13세 이상 여성
옥살산 대사물질					
19 글리세린산	0.77	-	7.0	H	7.6
20 글리코산	16	-	117		89
21 옥살산	6.8	-	101	H	224
당분해 회로 대사물질					
22 젖산		≤	48		22
23 피루브산		≤	9.1		2.4
미토콘드리아 지표 – 크렙스 회로 대사물질					
24 숙신산		≤	9.3	H	18
25 푸마르산		≤	0.94		0.82
26 말산	0.06	-	1.8		1.7
27 2-옥소글루타르산		≤	35		11
28 아코니트산	6.8	-	28		14
29 구연산		≤	507	H	610
미토콘드리아 지표 – 아미노산 대사물질					
30 3-메틸글루타릭산		≤	0.76		0.35
31 3-하이드록시글루타릭산		≤	6.2		5.4
32 3-메틸글루타코닉산		≤	4.5		1.4
신경전달 대사물질					
페닐알라닌과 티로신 대사물질					
33 호모바닐린산(HVA) *(도파민)*	0.80	-	3.6		3.5
34 바닐릴만델산(VMA) *(노르에피네프린, 에피네프린)*	0.46	-	3.7		2.5
35 HVA / VMA 비율	0.16	-	1.8		1.4
36 디하이드록시페닐아세트산(DOPAC) *(도파민)*	0.08	-	3.5	H	4.6
37 HVA/DOPAC 비율	0.10	-	1.8		0.77
트립토판 대사물질					
38 5-히드록시인돌아세트산 *(세로토닌)*		≤	4.3		1.9

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

요청번호:	9900001	*의사:*	NO PHYSICIAN
이름:	Report Sample	*채취일자:*	12/01/2022
샘플 아이디:	9900001-2		

소변 내 대사물질 지표	참고 범위 (mmol/mol 크레아티닌)		환자수치	참고대상 - 13세 이상 여성
신경전달 대사물질				
39 퀴놀리산	0.85 - 3.9		2.4	
40 키뉴렌산	≤ 2.2		1.4	
피리미딘 대사물질 - 엽산 대사물질				
41 우라실	≤ 9.7		4.5	
42 티민	≤ 0.56		0.19	
케톤과 지방산 산화				
43 3-하이드록시부티르산	≤ 3.1		1.7	
44 아세토아세트산	≤ 10		1.3	
45 에틸말로닌산	0.44 - 2.8		2.1	
46 메틸숙신산	0.10 - 2.2	H	4.1	
47 아디핀산	0.04 - 3.8		2.0	
48 수베르산	0.18 - 2.2	H	3.2	
49 세바식산	≤ 0.24		0.21	
영양학적 지표				
비타민 B12				
50 메틸말로닌산 *	≤ 2.3	H	2.8	
비타민 B6				
51 피리독신산	≤ 34		3.7	
비타민 B5				
52 판토텐산	≤ 10	H	23	
비타민 B2 (리보플라빈)				
53 글루타르산 *	0.04 - 0.36	H	0.89	
비타민 C				
54 아스코르브산	10 - 200	L	0.56	
비타민 Q10 (코큐10)				
55 3-하이드록시-3-메틸글루타르산 *	0.17 - 39		29	
글루타티온 전구체와 킬레이트제				
56 N-아세틸시스테인	≤ 0.28		0.04	
비오틴 (비티민 H)				
57 메틸시트르산 *	0.19 - 2.7		1.1	



* *높은 수치를 나타내는 항목은 해당 비타민의 결핍 가능성을 의미합니다.*

MOSAIC DIAGNOSTICS

Mosaic Diagnostics | 9221 Quivira Road, Overland Park, KS 66215 | MosaicDX.com

Sean Agger PhD, MS, MBA, DABCC, DABMM | CLIA 17D0919496 | Report Design © 2025 MosaicDX

해독 지표

글루타치온

58	피로글루타민산 *	10 - 33	H	43		

메틸화, 독성 노출

59	2-하이드록시부티르산 **	0.03 - 1.8		1.4		

암모니아 과잉

60	오르트산	0.06 - 0.54		0.48		
61	2-하이드록시히푸르산	≤ 1.3		0.39		

* *높은 수치를 나타내는 항목은 글루타치온의 결핍 가능성을 의미합니다.*

** *높은 수치는 메틸화 결함 또는/혹은 독성 물질에 노출되었음을 나타낼 수 있다.*

아미노산 대사물질

낮은 값은 부적절한 단백질 섭취와 관련이 없으며 특정 아미노산 결핍을 나타내는 것으로 입증되지 않았습니다.

62	2-하이드록시이소발레르산	≤ 2.0		0		
63	2-옥소이소발레르산	≤ 2.1		0.57		
64	3-메틸-2-옥소발레르산	≤ 2.0		0.54		
65	2-하이드록시이소카프론산	≤ 2.0		0.10		
66	2-옥소이소카프론산	≤ 2.0		0.12		
67	2-옥소-4-메티올부티르산	≤ 2.0		0.09		
68	만델산	≤ 2.0		0.38		
69	페닐젖산	≤ 2.0		0.12		
70	페닐피루브산	≤ 2.0		0.14		
71	호모겐티스산	≤ 2.0		0.02		
72	4-하이드록시페닐젖산	≤ 2.0		0.35		
73	N-아세틸아스파르트산	≤ 38		2.4		
74	말론산	≤ 9.7		5.3		
75	4-하이드록시부티르산	≤ 4.8		3.7		

미네랄 대사물질

76	인산	1,000 - 5,000		2,493		

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

수분섭취 지표

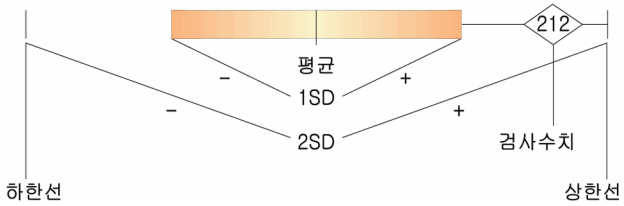
77	* 크레아티닌	100	mg/dL

*크레아티닌 검사는 수분 섭취의 차이를 위한 대사 지표 결과를 조정하기 위해 실행됩니다 . 소변 크레아티닌은 최근 섭취한 수분의 영향으로 변동성을 초례한 결과로 한정된 진단 수치 입니다 . 고객이 실험 불합격 기준에 대해 요청하지 않는 한 크레아티닌 수치가 20 mg/dL 미만일 경우, 샘플들은 불합격됩니다.

리포트 형식에 대한 설명

유기산의 참고범위는 병리학적 질환이나 정신적 질환이 없는 각 연령층의 일반인에게서 체취한 샘플들로 만들어졌습니다. 참고범위는 평균과 표준 편차의 계산으로 결정되어졌으며 평균치의 + _2SD로 표기됩니다. 참고범위는 남자 어른 (>= 13 years), 여자 어른 (>=13 years), 남자 어린이 (<13 years), 그리고 여자 어린이 (<13 years)로 나뉘어 나이와 성별로 구별됩니다. 환자의 검사 수치에 대한 유기산 표준시험과 미생물학적 유기산 시험의 새로운 리포트 형식으로 두 가지 그래픽 설명이 있습니다. 첫번째 그래프는 검사 수치가 정상 범위 (평균치에서 2전후 표준편차)에 있을 경우 나타납니다. 두번째 그래프는 환자의 수치가 상한선을 초과했을 경우를 보여줍니다. 어떤 경우에는, 그래프상의 참고범위가 "수축"됨으로 이상 수치의 정도를 한 눈에 보여줍니다. 이러한 경우, 하한선은 보이지 않고 상한선만 보입니다. 위 두 가지 경우 모두, 환자 수치는 그래프의 왼쪽에 나타나며 다이아몬드 안에 그래프가 반복되어 나타납니다. 만일 환자의 수치가 정상일 경우, 다이아몬드 그래프는 검정색으로 나타납니다. 환자의 수치가 높거나 낮은 경우에는 다이아몬드 그래프가 빨간색으로 나타납니다.

정상 범위 내의 검사수치에 대한 설명

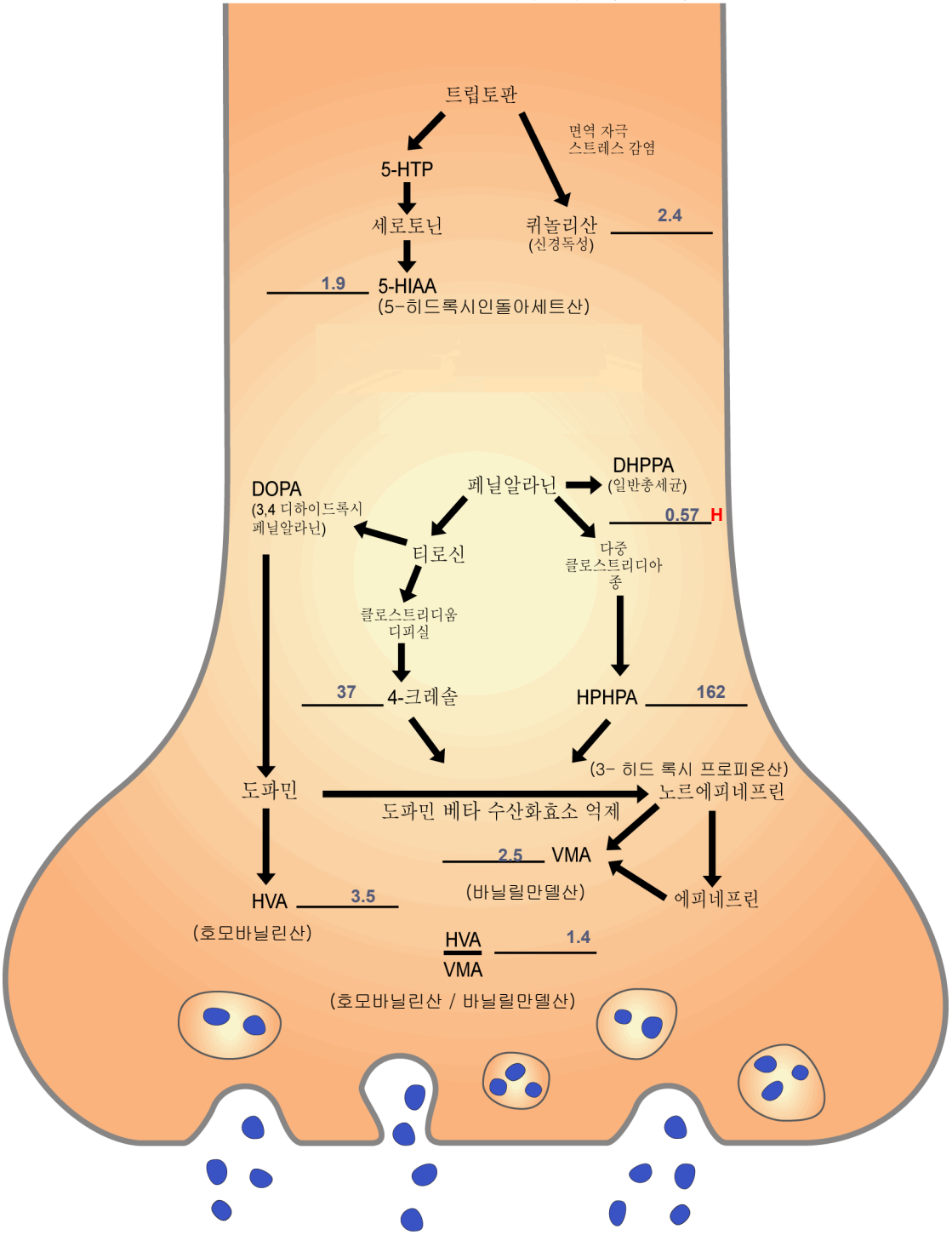
소변 내 대사물질 지표	참고 범위 (크레아티닌)	검사 결과	참고대상 – 13세 미만 남자 어린이
장내 세균 이상증식			
HPHPA (클로스트리디아 지표)	< 219.9	212	

증가한 수치에 대한 설명

소변 내 대사물질 지표	참고 범위 (크레아티닌)	검사 결과	참고대상 – 13세 미만 남자 어린이
장내 세균 이상증식			
HPHPA (클로스트리디아 지표)	< 219.9	H 3894	

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

신경전달물질 다이아그램



이 다이아그램은 환자의 신경전달 대사물질과 신경세포의 축색말단 주변의 주요 생화학적 회로의 관계에 대한 검사 결과를 나타내고 있다. 도파민(dopamine)이 노르에피네프린 (norepinephrine)으로 전환되는 과정을 방해하는 미생물 부산물의 영향력 또한 가리키고 있다.

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

설명서

1-8) 고수치 효모/곰팡이 대사 물질 하나 혹은 그 이상의 대사 물질의 상승은 위장관 안의 효모/곰팡이의 과잉 증식을 나타낸다. 처방된 약이나 천연(식물성) 항진균제를 고효능 종합 프로바이오틱 보충제와 함께 사용하여 효모/곰팡이 지수를 낮출 수 있다.

2.4.5)고수치 5-히드록시메틸-2-푸로산(2), 푸란-2,5-디카복실산(4), 푸란카보닐글리신(5)
높은 수치의 5-히드록시메틸-2-푸로산(2), 푸란-2,5-디카복실산(4), 푸란카보닐글리신(5)은 아스페르길루스 종과 같은 곰팡이균류의 부산물로 보고된다. 타르타르산과 옥살산도 곰팡이에 의한 부산물로 보고 된다. 항균 치료 후에는 소변속에 이 화합물들의 수치가 감소되기때문에 수치가 높다면 위장관 안에 곰팡이균이 대량서식하고 있음을 알 수 있다. 높은 수치를 보이는 사람은 Great Plains Laboratory 소변 곰팡이 독소 검사를 후속으로 진행할 수 있다 .

9) 고수치 트리카르발릴산(프로판-1,2,3 트리카르복실산)은 주로 *F.베르티실리오이드*와 기타 연관된 균종들이 생성하는 독성물질 집합체인 푸모니신에 오염된 옥수수 혹은 옥수수를 주원료로 하는 식품의 섭취로 발생할 수 있다 . 푸모니신은 장내를 통과하면서 트리카르발릴산을 방출한다 . 트리카르발릴산은 아코니타제 효소 억제제로써 크레브스 회로의 작용을 방해한다. 아코니타제 효소 결핍의 주요 증상은 근 질환과 운동 불내성이다. 트리카르발릴산은 마그네슘 킬레이트 화합물로써 작용하기도 한다. 또한 트리카르발릴산은 변형된 옥수수 전분 성분과 옥테닐숙신산의 대사물질이며 , 뉴트라미겐, 바이보넥스, 프레제스티민과 같은 많은 유아용 조제분유에도 들어있다 . 또한 트리카르발릴산은 첨체당과 단풍나무당을 정제 할 때에 생성되는 부산물이고 이런 종류의 당을 섭취한 후에도 나타날 수 있다. 어떤 특정 식품 가공 조건이 충족되면 푸모니신이 트리카르발린산을 생성한다 . 자연계에 존재하는 진균 독소로 인한 임상적 징후들은 매우 드물며 복통과 설사로 특징되는 증상이 있다 . 푸모니신에 심하게 오염된 1989년 산 옥수수 작물 소비가 있었던 텍사스에서 이처럼 문제를 지닌 균주군이 출현된 이후 , 신경관 결함의 진행에 있어서 푸모니신의 역할이 구체적으로 제시되었다. 최근의 연구에서 푸모니신 B1이 배양된 세포의 엽산대사를 억제하는 것이 밝혀졌다. The Great Plains Laboratory에서 곰팡이 독소 소변 검사를 통해 푸사리움 종에 의한 것인지 확인할 수 있다 .

10) 고수치 히푸르산(마뇨산) 은 음식, 위장관 내 세균 활동, 혹은 용매 톨루엔에 노출되어 생긴다. 히푸르산은 간에서 형성된 글리신(글리코콜, 아미노아세트산)과 벤조산(안식향산)의 결합체이다 . 소변 안에 있는 대부분의 히푸르산은 클로로겐산이 벤조산으로 미생물 분해되는 과정에서 파생된다. 클로로겐산은 사과, 배, 차, 커피, 해바라기 씨. 당근, 블루베리, 체리, 감자, 토마토, 가지, 고구마, 복숭아 같은 과일이나 채소, 그리고 음료수에 흔히 들어 있는 물질이다 . 벤조산은 크랜베리 주스에 다량으로 함유되어 있고 또한 식품 방부제이다. 보통 톨루엔은 이런 물질들을 다루는 작업장에서 가장 쉽게 노출되지만, 새로 산 카펫이나 건축 자재들과 환각제로 남용하기 위한 흡입성 방향성 용매, 예를 들자면 접착제 흡입 등을 통해 체내로 흡수된다 . 소변에서 검출되는 대부분의 히푸르산은 위장관에서 생성되기 때문에 톨루엔 노출의 지표로 사용하기에는 다소 무리가 있다. 그래서 산업 안전검사 시에는 히푸르산을 대신하여 다른 지표들을 사용한다. 박테리아의 과잉증식은 천연 항균제 및/또는 락토바실러스 람노서스가 포함된 프로바이오틱을 섭취하여 치료할 수 있다.-

14) 고수치 DHPPA (3,4 디히드록시페닐프로피온산)은 차와 커피와 같은 음료 **,** 사과, 배, 해바라기 씨, 당근, 블루베리, 체리, 감자, 토마토, 가지, 고구마, 복숭아 같은 과일과 채소에서 흔히 발견되는 물질인 크로로겐산의 과다 섭취를 나타낸다.
젖산균, 비피더스균, 대장균처럼 무해하거나 유익한 박테리아는 클로로겐산을 3, 4- 디히드록시페닐프로피온산 (DHPPA)으로 분해하는데 영향을 주며, 높은 수치는 위장관 안에 이러한 종들의 양적 증가를 가리킨다 . *클로스트리디아* 종의 하나인 *C. 오비스신덴스*는 파슬리, 타임, 셀러리, 붉은색 파프리카를 포함하는 비교적 적은 식품군에만 존재하는 플라보노이드, 루테올린, 에리오디티올을 3,4 디히드록시페닐프로피온산으로 변환한다 . 위장관 내에 존재하는 *클로스트리디아 오비스신덴스*의 양은 압도적으로 많은 젖산균, 비피더스균, 대장균의 양에 비해 상대적으로 매우 적다 (대략 총 박테리아양의 0.1%). 따라서 이것은 일반적 클로스트리디아 지표로써 본질적으로는 의미가 없지만 , 장내미생물총의 존재를 알려주는 좋은 지표가 될 수 있다.

19) 고수치 글리세린산은 효모(아스페르길루스, 페니실리움, 칸디다)와 같은 미생물때문이거나, 글리세롤/글리세린을 함유한 식품 섭취 때문 일 수 있다.

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

19.20.21) 글리세린산혹은 글리콜산의 수치 상승 여부와 상관없는 고수치 옥살산은 유전적 고옥살산뇨증, 자폐증, 여성의 외음부 통증, 섬유근통과 관련이 될 수 있고, 또한 비타민 C 과잉 섭취 때문일 수도 있다 . 그러나 많은 연구에 의하면 옥살산로 인해 형성된 신장 결석은 적당한 양의 비타민 C 섭취(하루에 2000mg 이하)와는 밀접한 상관 관계가 없다고 한다. 대부분의 채소와 과일 중에 다양한 농도로 존재하는, 무기물 짝염기 형태인 옥살산염은 아스페르길루스, 페니실리움, 혹은 칸디다같은 곰팡이 부산물이다. 만약 효소나 곰팡이 지수가 상승한다면, 항진균치료를 통해 과도한 옥살산염을 감소시킬 수 있다. 높은 옥살산염은 난치성 빈혈, 피부 궤양, 근육 통증, 심장 이상을 일으킬 수 있다. 또한 , 상승한 옥살산은 부동액(에틸렌 글리콜)에 중독된 결과다. 옥살산은 트리클로로아세트산과 기타 환경 오염 물질의 독성 대사물질이다. 또한 부패된 비타민 C는 운반이나 저장하는 동안 옥살산염을 형성하기도 한다 .

옥살산염 수치가 높으면서 글리코산이 동반 상승하는 경우는 제1형 유전적 고옥살산뇨증일 수 있고, 글리세린산이 함께 증가하는 경우는 제2형 유전적 고옥살산뇨증을 의미할 수 있다. 글리세린산혹은 글리콜산 대사물질은 정상 수준이고 옥살산염의 수치만 높다면 고옥산살염을 대한 유전적 요인은 제외한다. 그러나 옥살산염의 상승은 새로운 유전병인 제3형 고옥살산뇨증 때문일 수 있다. 또한 글리콜산의 상승은 하이드록시플로린을 생산하고 순차적으로 글리콜산을 생산하는 칸디다 콜라겐 분해효소 때문에도 발생할 수 있다.

원인과 상관없이, 높은 옥살산은 신장 결석의 원인이 될 수 있고 또한 이온화된 칼슘을 감소시킬 수 있다. 식전에 칼슘과 구연산 마그네슘 보충제를 복용함으로써 위장관에서 옥살산의 흡수를 줄일 수 있다. 칼슘과 마그네슘이 옥살산염과 결합하여 흡수를 억제하므로 매번 식사 때마다 섭취해야 한다. 비타민 B6와 오메가-3 지방산 보충제는 옥살산염 혹은/또는 이들의 유독성을 줄일 수 있다.* 만약에 담즙산염 결핍으로 인해 지방산의 흡수가 원활하지 않다면 지방을 과다하게 섭취하는 식이요법은 옥살산염을 증가시킬 수 있다. 흡수되지 않은 유리지방산은 칼슘과 결합하여 불용성 비누(지방산의 금속염)를 형성하고 , 칼슘이 옥살산염과 결합하는 능력을 저해시켜 그 흡수력을 증가시킨다. 만약 혈장 아미노산 프로파일에서 타우린이 낮다면, 타우린 보충제를 섭취하여 담즙산염 생산 촉진을 돕거나, 지방산 흡수를

높은 수치의 옥살산염은 자폐증에서 흔하게 나타난다. 아마도 지방 흡수 장애와 장내 칸디다 과잉증식이 이 질환에서 옥살산염을 상승시키는 주요 원인이라 여겨진다 . 글리세린산 혹은 글리콜산의 상승한 수치 값을 가진 사람이라 할지라도 유전적 질환이 없을 수 있다. 제1형 고옥살산뇨증 환자의 DNA검사는 #89915 " *AGXT* 유전자, 전체 유전자 분석" 검사가 있고 p.Gly170Arg 돌연변이를 위한 검사로는 # 83643 "알라린:글리옥실레이트 아미노전해효소 [*AGXT*] 돌연변이 분석 [G170R], 혈액")검사가 있으며 미국 미네소타주의 로체스터에 있는 Mayo Clinic에서 이 검사들을 할 수 있다 . 이 유전 질환을 확인하는 다른 방법은 혈장 옥살산염 검사로 이 또한 Mayo Clinic (전화 507.266.5700)에서 가능하다. 혈장 옥살산염 수치가 50 micromol/L을 넘는다면 유전적 옥살산염 질환과 일치하므로 확진 검사를 대신 할 수 있다 .

뼈는 제1형 원발성 고옥살산뇨(수산과잉뇨, 고수산뇨증) 환자의 과잉생산된 옥살산염을 주로 저장하는 장기이다 . 뼈 옥산살염 수치는 건강이 양호한 상태라면 무시해도 된다. 옥살산염이 골격 내에 침착되면 골흡수는 증가하고 골모세포 활동은 저하되기 쉽다.

옥살산염은 신장, 관절, 눈, 근육, 혈관, 뇌, 심장에도 침착될 수 있으며 섬유근통의 근육 통증을 유발하기도 한다. 눈에 생긴 옥살산염 결정은 부적절하게 눈을 비비는 행동을 보이는 자폐증 환자의 눈에 심각한 통증을 유발한다 . 또한 위장관 내의 높은 옥살산염은 칼슘, 마그네슘, 아연 등의 필수 미네랄 흡수를 현저하게 저하할 수 있다. 더불어 유방에 침착된 옥살산염은 유방암과 연관성이 있다 .

옥살산염을 제한하는 식이요법은 옥살산염의 원인이 장내 미생물 불균형 때문일지라도 체내의 옥살산염 감소에 특히 효과가 있다. 시금치 콩, 견과류, 딸기류 같이 옥산살염을 특별히 많이 포함하고 있는 식품은 피해야 한다.

유전적 질환의 특성을 나타내는 지표가 비정상적으로 높은 경우는 다음과 같이 한다 .

1. 시금치, 콩, 견과류, 딸기류를 한 달 동안 먹지 않는다 .
2. 만약에 칸디다증에 걸렸다면 적어도 한 달 동안 칸디다증을 치료한다 .
3. 48시간 동안 비타민 C 섭취를 제한한 다음에 유기산 검사를 다시 시행한다 .
4. 만약 재검사에서 유전적 옥살산 대사의 생화학적 지표가 여전히 높게 나온다면, 옥살산 대사의 가장 일반적인 돌연변이 DNA 검사를 고려한다 .

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

24) 고수치 숙신산(호박산) 숙신산의 수치가 상승하는 가장 주된 일반적 요인은 독성 화학 물질 노출인데 , 이는 미토콘드리아 기능을 손상시킨다. 유독성 화학 물질에 노출된 것을 확인하는 가장 유용한 검사는 172개의 화학물질에 대한 소변 검사 GPLTOX 와 모발 금속 검사가 있다. 숙신산은 숙신산 탈수소효소의 대사작용으로 생성되는데, 이는 크레브스 회로의 효소이자 동시에 미토콘드리아 전자 전달 사슬의 -복합체 2- 화합물이라는 점에서 중요하다. 이 대사물은 미토콘드리아 복합체 2와 크레브스 회로 기능 이상의 지표가 된다 . 미토콘드리아 기능 이상과 연관이 있는 독성 화학 물질 표본 조사는 미토콘드리아 이상과 관련된 제초제 성분인 글리포세이트, 2, 4-디클로로페녹시아세트산(2, 4-D), 유기인계 살충제, 수은, 납 등을 포함한다 . 숙신산이 상승한 결과의 대략 95%는 독성 화학 물질 노출과 관련이 있다. 유기산 검사의 숙신산과 GPLTOX검사의 티글릴글리신은 미토콘드리아 기능 이상을 확인하는데 가장 유용한 두 개의 지표이다. 티글릴글리신은 미토콘드리아 호흡 사슬 복합체 1의 기능 이상의 지표가 되며, 숙신산의 상승은 복합체 2의 기능 이상을 나타낸다. 심각한 화학 독성물질이 존재하는 경우는 다른 크레브스 회로의 지표가 올라가기도 한다 . 일반적으로 화학적 독성의 심각도는 숙신산의 상승한 수치와 밀접한 관계가 있다.
숙신산이 상승하는 흔치 않은 원인은 미토콘드리아 변이인데 이는 컨스 -세이어 증후군과 같은 미토콘드리아 단백질의 세포핵이나 미토콘드리아 DNA 변이때문 일 수 있다. 숙신산은 감마아미노부티르산/감마아미노낙산(GABA)의 부산물이다. 따라서 GABA를 보충하면 숙신산을 증가시킬 수 있다 .

29) 고수치 구연산(시트르산)은 구연산이 포함된 식품 섭취의 증가, 구연산을 생산하거나 사람의 구연산 회로를 억제하는 장내 효모의 결과 때문일 수 있다 .

36) 고수치의 3,4-디히드록시페닐아세트산 (DOPAC) 3,4-디히드록시페닐아세트산 (DOPAC)은 도파민 대사 중간 생성물이다. 페닐알라닌, 티로신, DOPA와 같은 아미노산 전구체인 DOPAC의 섭취량 증가는 수치 값을 상승시킬 수 있다. 클로스트리디아 대사물인 도파민 베타 수산화효소(DHB), 곰팡이 대사물인 푸사린산, 디설피람과 같은 약제, 아스파탐과 같은 식품 첨가물, 구리 결핍으로 인한 DHB 효소 결핍, 비타민 C 결핍, 말산 결핍과 같은 요인도 값을 상승시킬 수 있다. DHB의 단일염기다형(SNPs)이나 효소 활동을 저하시키는 카테콜오메틸전이효소(COMT)도 또한 DOPAC 양을 증가시키는 결과를 가져온다 . **The Great Plains Laboratory의 DNA 메틸화 경로 검사**를 통하여 카테콜오메틸전이효소(COMT)의 단일염기다형(SNPs)을 확인할 수 있다. . S-아데노신메티오닌(S-ame)의 결핍 역시 높은 DOPAC 양과 관련이 있다. 소변 채취 검사 전 날 바나나를 섭취하였다면 DOPAC 수치가 상승할 수 있다 .

38) 평균 이하의 5-히드록시인돌아세트산 (5HIAA) 수치는 신경 전달물질인 세로토닌의 생산 저하 또는/혹은 대사 저하를 보여주는 것 일 수 있다. 5-히드록시인돌아세트산은 세로토닌 대사물질이다. 낮은 수치는 우울증 증상과 밀접한 관계가 있다. 5HIAA의 적은 생산은 세로토닌 전구체인 아미노산 트립토판의 섭취나 흡수의 감소, 테트라히드로바이오프테린처럼 세로토닌 합성에 필요한 전구체나 비타민 B6 조효소의 양의 감소 때문일 수 있다 . 더불어 단일염기다형(SNPs)같은 많은 유전적 변이나 돌연변이로 인해 5HIAA의 생산이 감소되기도 한다. 더불어 이런 SNPs는 건조 혈액 표본을 이용하여 **Great Plains DNA메틸화 경로 검사**가 가능하다. 모노아민산화효소(MAO) 억제제를 사용하고 있거나 티아민을 함유한 약물이나 식품, 즉 키안티 와인이나 베르무트, 치즈, 생선, 두부, 소시지, 볼로냐, 페퍼로니, 사우어크라우트, 살라미와 같은 발효 식품을 섭취하는 환자는 그 수치가 낮아질 수 있다.

45-49) 고수치 에틸말론산, 메틸숙신산, 아디프산, 수베르산, 세바신산 등은 지방산 산화 장애, 카르니틴 결핍, 단식, 코코넛 기름이나 MCT 기름과 유아 조제 분유 안에 들어있는 중쇄중성지방 섭취량의 증가로 인한 것일 수 있다 . 지방산 산화 장애는 저혈당, 수면중 무호흡, 기면, 혼수상태와 연관이 있다. [아실 카르니틴 프로필 (듀크 대학 생화학 유전학 연구소, <http://medgenetics.pediatrics.duke.edu>)에 의하면 지방산 산화 장애를 제외할 수 있다 .] 원인과 상관없이 L-카르니틴이나 아세틸-L-카르니틴의 보충은 도움이 될 수 있다.

50) 고수치 메틸말론산은 비타민 B-12 결핍, 비타민 B12의 흡수나 수송 결함, 유전질환인 메틸말론산 혈증에서 나타난다. 100 mmol/mol 크레아티닌보다 큰 값은 유전질환과 더 일치하며 , 낮은 값은 일반적으로 영양결핍과 더 관련이 있다. 비타민 B-12 보충은 도움이 될 수 있다.

51) 평균 이하의 피리독신산(B6) 수치는 최적 건강상태에 미치지 못한 것(영양 부족, 흡수 불량, 장내 미생물 불균형)들과 연관이 있다. B6 혹은 종합 비타민 보충이 도움이 될 수 있다.

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

52) 고수치의 판토텐산은 최근에 판토텐산 보충제를 섭취하고 있다는 것을 가장 일반적으로 나타낸다. 판토텐산은 조효소 A(비타민 A와는 무관하다)로 전환되는 필수 비타민 B이다. 조효소 A는 지방산, 콜레스테롤, 아세틸 콜린의 합성에 필요하며 또한 크레브스 회로와 지방산 이화작용에 필요하다. 몇몇 개인에게는 고용량의 판토텐산이 요구되기 때문에, 수치가 높다고 판토텐산 섭취를 줄일 필요는 없다.
그러나 만일 **비타민 B 보충제를 복용하지 않는** 환자의 판토텐산 수치가 높게 나온다면, 특별히 그 값이 정상 상한선의 20배 이상 높다면, 조효소 A를 생산하는 첫 번째 단계인 판토텐산-인삼염 전환에 유전적 이상이 있을 수 있다. 모든 비타민 B의 복용을 일주일 동안 중단한 뒤에 재검사를 시행하는 것이 도움이 될 수 있다; PKAN을 보유한 사람은 보충제를 섭취하지 않더라도 여전히 매우 높은 판토텐산의 수치가 나타날 것으로 예상된다. 이 질병은 판토텐산 키나아제 관련 신경변성(PKAN)이라 불리는데 이것은 뇌 기저핵에 철이 침착되는 특성이 있으며, 근육긴장이상, 구음장애, 파킨슨 증후군, 망막변성의 증상 등을 보이는 선천성 대사 장애이다. 이 질병의 약간 변형된 형태인 정신분열정동성 장애, 환각, 강박장애, 언어장애, 우울증과 같은 정신질병들이 일반적으로 나타난다. 미토콘드리아 조효소 A 합성의 율속 효소인, 판토텐산 키나아제 2 돌연변이(PANK2)가 이 장애의 가장 흔한 유전적 원인이다. 다른 생화학적 이상은 이 질병에 관한 유기산 검사를 통해 일반적으로 발견되는데, 이 검사에서 젖산염, 피부르산염, 크레브스 회로의 중간 생성물질의 상승이 나타난다. DNA 돌연변이 확인을 위해서는 특별한 유전 검사가 필요하다. 2017년에 시카고 대학에서는 천 불의 비용을 들여 PANK2 삭제를 위한 검사를 했다. 링크:
<http://dnatesting.uchicago.edu/tests/pank2-deletionduplication-analysis>
이 질병의 치료를 위하여 현재는 고용량의 판토텐산을 처방함으로 남아있는 효소를 자극하는 것에 집중한다. 하루에 10g 정도의 고용량을 섭취하는 경우에 따르는 부작용은 거의 없다. 다른 권장 치료법은 콜레스테롤, 지용성 비타민, 담즙산염 보충제의 섭취량을 늘리는 것이다. 락토바실러스 판토텐산 인산을 생산하기 때문에, 고용량의 프로바이오틱 보충제 또한 도움이 될 수 있다.

53) 고수치 글루타르산은 글루타르산혈증, 지방산 산화 이상, 리보플라빈 결핍, 중쇄중성지방 섭취, 발프로산(데파킨) 대사효과, 셀리악병등의 결과일 수 있다. 이러한 유전 질환들은 대부분 어릴 때 진단을 받지만 때로는 성인들에게서도 발견된다. 유전적 질병의 확률은 수치가 10 mmol/mol 크레아티닌을 초과하면 커지지만 이러한 조건이 낮은 소변값에 의해서 제외되지 않는다. 유전 질환의 두 유형을 확인하기 위한 DNA 검사가 개발되었지만 , 아직 상용화는 되지 않았다. 이 화합물은 자폐증을 앓고 있는 아이들의 10%에서 상승하기도 한다. 원인과 상관없이, 리보플라빈과 코엔자임 Q10의 보충은 도움이 될 수 있다.

글루타르산뇨증 제1형은 3-히드록시글루타르산과 글루타곤산의 상승과 연관되어 있다. 3-히드록시글루타르산의 정상수치는 글루타르산뇨증 제1형일 가능성을 현저하게 낮추지만 완전히 없애지는 못한다. 이 질환은 거의 정상수준에서부터 뇌병증, 뇌성마비, 다른 신경정신학적 이상까지의 여러 임상질환들과 관련이 있다. 글루타르산뇨증 제1형을 가진 어떤 사람들은 뇌나 눈에서 출혈이 발견되기도 하는데 이는 아동 학대로 오인될 수 있다. 이 질환의 치료는 카르니틴 보충과 함께 리신의 함유가 낮은 특별 식단이 포함된다.

아실- CoA 탈수소화 효소 결핍증이라고도 불리는 글루타르산뇨증 제2형은 미토콘드리아 전자 절달 단백질 중 하나의 유전적 손상으로 발생하고 이형증 특징, 발작, 저혈당, 발달지체 등과 연관된다. 글루타르산뇨증 제2형은 일반적으로 2-히드록시글루타르산과 더불어 이소발레릴글리신, 헥사노일글리신, 이소부티릴글리신, 에틸말론산, 메틸숙신산, 아디프산, 수베르산, 세바신산의 상승과도 연관이 있다.

54) 평균 이하의 아스코르비산 (비타민 C) 수치는 항산화제인 비타민 C가 최적 수준 미만인 것을 보여준다. 많은 양의 비타민 C를 섭취하는 사람은 비타민 C를 복용하고 12시간 이상이 지난 다음에 표본을 추출하여도 여전히 낮은 수치를 보일 수 있다. 버퍼드 비타민 C를 하루에 2번이나 3번 나누어서 복용하는 것을 추천한다.* 비타민C (아스코르비산)은 4-크레솔과 HPHPA에 의한 도파민 -베타 수산화효소의 비활성화 보조인자이므로, 만약에 클로스트리디아 지표가 높다면, 클로스트리디아 치료가 끝나기 전까지는 비타민 C (아스코르비산) 보조제 또는/혹은 비타민 C를 많이 함유한 식품은 피하는 것이 좋다.

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

58) 고수치 피로글루탐산 상승한 피로 글루탐산 (5-옥소프롤린) 은 가장 일반적으로 아세트아미노펜 독성 같은 유독성 물질에 노출로 인한 세포 내 글루타티온 결핍이 원인이다 . 피로글루탐산(5-옥소프롤린)은 세포내에서 감마 -글루타밀 시스테인이 피로글루탐산으로 변환되어 형성된다. 이러한 변환은 세포 내 글루타티온에 의해 조절된다. 세포 내 글루타티온이 낮거나 글루타티온 합성 효소가 결핍되면 많은 양의 감마 -글루타밀 시스테인과 피로글루탐산이 만들어진다. 세포 내 글루타티온 결핍과 높은 피로글루탐산은 아세트아미노펜(파라세타몰), 비가바트린(사브릴)이나 특정 항생제(플루크룩사실린, 네틸마이신)를 적정량 복용하거나, 글루타티온을 고갈시키는 할로겐화 탄화수소(예를 들자면 DDT, PCB's와 많은 다른 종류들)와 같은 독성 환경 화학물질에 노출이 일반적 원인이다 . 높은 피로글루탐산은 또한 피로글루탐산을 분해하는 옥소프로린라제 효소의 유전적 결핍 때문일 수 있으며, 더불어 요소 회로 이상; 프로피온산혈증; 호킨스뇨증; 심한 화상 증상을 보이는 스티븐스 -존슨 증후군; 호모시스틴뇨증; 미숙아; 글리신 겹핍; 합성 분유를 먹는 유아와도 연관이 있을 수 있다. 치료를 위해서는 N-아세틸 -시스테인이나 리포좀 보충제가 일반적으로 많이 사용된다.

이러한 연구 검사는 FDA에 의해 평가되지 않았으며 진단의 목적으로 고안되지 않았다. 보충제 권장은 질병의 처치, 치료, 예방을 위한 것이 아니며, 전문 의료인의 의학적 권고나 치료를 대신하지 않는다.

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