

Nr zamówienia badania : 9900001  
 Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample  
 Data urodzenia: 03/09/1960  
 Płeć: F

Wiek pacjenta: 62

Lekarz: NO PHYSICIAN  
 Data pobrania: 12/01/2022  
 Godzina pobrania: 10:00 AM  
 Data zgłoszenia: 05/21/2024



## Badanie kwasów organicznych – profil żywieniowy i metaboliczny

Markery metaboliczne w moczu      Zakres referencyjny      Wartość u      Populacja referencyjna - kobiety w wieku lat 13 i starsze  
 (mmol/mol kreatyniny)      pacjenta

### Przerost drobnoustrojów jelitowych

#### Markery drożdżowe i grzybicze

Identyfikator	Nazwa	Zakres referencyjny (mmol/mol kreatyniny)	Wartość u pacjenta	Populacja referencyjna (kobiety >13 lat)
1	Kwas cytrajabłkowy	≤ 3.6	1.6	1.6
2	Kwas 5-hydroksymetylo-2-furanowy ( <i>Aspergillus</i> )	≤ 14	14	14
3	Kwas 3-oksoglutarowy	≤ 0.33	0.23	0.23
4	Kwas furano-2,5-dikarboksylowy ( <i>Aspergillus</i> )	≤ 16	8.1	8.1
5	Furanylo-karbonylo glicyna ( <i>Aspergillus</i> )	≤ 1.9	H 15	15
6	Kwas winowy ( <i>Aspergillus</i> )	≤ 4.5	H 6.2	6.2
7	Arabinoza	≤ 29	H 69	69
8	Kwas karboksycytrynowy	≤ 29	12	12
9	Kwas trikarboallilowy ( <i>Fusarium</i> )	≤ 0.44	H 0.55	0.55

#### Markery bakteryjne

10	Kwas hipurowy	≤ 613	H 1,340	1340
11	Kwas 2-hydroksyfenylooctowy	0.06 - 0.66	0.53	0.53
12	Kwas 4-hydroksybenzoesowy	≤ 1.3	1.2	1.2
13	Kwas 4-hydroksyhipurowy	0.79 - 17	8.7	8.7
14	DHPPA (pożyteczne bakterie)	≤ 0.38	H 0.57	0.57

#### Markery bakterii Clostridia

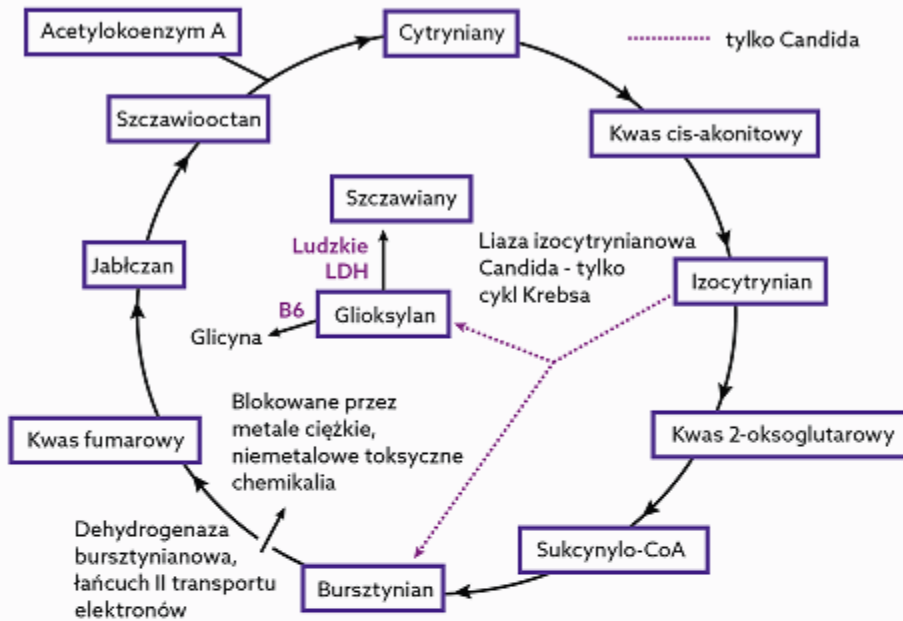
15	Kwas 4-hydroksyfenylooctowy ( <i>C. difficile</i> , <i>C. stricklandii</i> , <i>C. lituseburense</i> & others)	≤ 19	15	15
16	HPPHA ( <i>C. sporogenes</i> , <i>C. caloritolerans</i> , <i>C. botulinum</i> & others)	≤ 208	162	162
17	4-krezol ( <i>C. difficile</i> )	≤ 75	37	37
18	Kwas 3-indoliloctowy ( <i>C. stricklandii</i> , <i>C. lituseburense</i> , <i>C. subterminale</i> & others)	≤ 11	2.9	2.9

Badanie zostało opracowane i opisane przez Mosaic Diagnostics Laboratory. Nie został on zatwierdzony przez Amerykańską Agencję ds. Żywności i Leków.

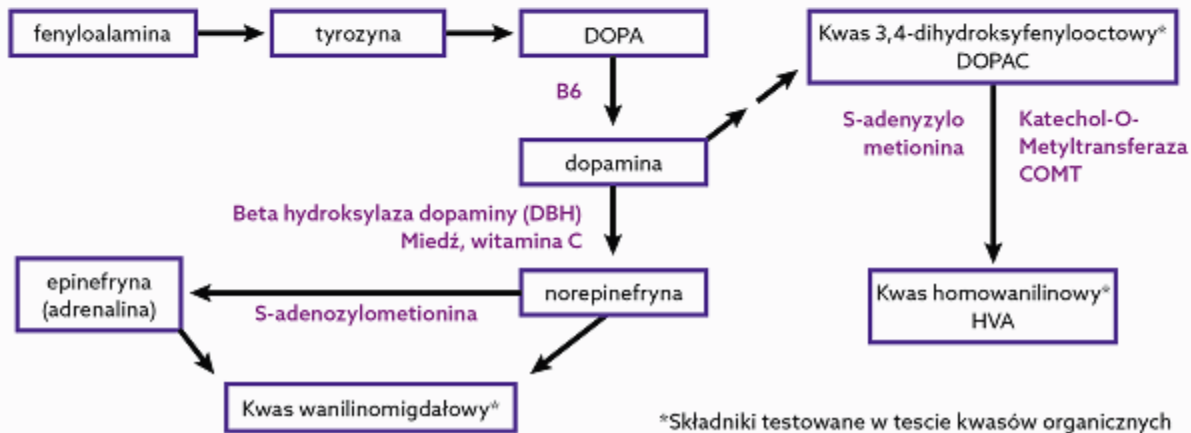
Nr zamówienia badania : 9900001  
 Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
 Data pobrania: 12/01/2022

Cykl Krebsa u ludzi, pokazujący wariant cyklu Krebsa Candida, wytwarzający nadmiar szczawianów via glioksylany



Główne ścieżki syntezy i rozpadu neurotransmitterów katecholaminy przy braku inhibitorów drobnoustrojów



Nr zamówienia badania : 9900001  
 Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
 Data pobrania: 12/01/2022

Markery metaboliczne w moczu Zakres referencyjny Wartość u Pacienta Populacja referencyjna - kobiety w wieku lat 13 i starsze  
 (mmol/mol kreatyniny)

### Metabolity szczawianów

19	Kwas glicerynowy	0.77 - 7.0	H 7.6	
20	Kwas glikolowy	16 - 117	89	
21	Kwas szczawiowy	6.8 - 101	H 224	

### Metabolity szlaku glikolitycznego

22	Kwas mlekowy	≤ 48	22	
23	Kwas pirogronowy	≤ 9.1	2.4	

### Markery mitochondrialne – metabolity cyklu Krebsa

24	Kwas bursztynowy	≤ 9.3	H 18	
25	Kwas fumarowy	≤ 0.94	0.82	
26	Kwas jabłkowy	0.06 - 1.8	1.7	
27	Kwas 2-oksoglutaryny	≤ 35	11	
28	Kwas akonitowy	6.8 - 28	14	
29	Kwas cytrynowy	≤ 507	H 610	

### Markery mitochondrialne – metabolity aminokwasów

30	Kwas 3-metyloglutaryny	≤ 0.76	0.35	
31	Kwas 3-hydroksyglutaryny	≤ 6.2	5.4	
32	Kwas 3-metyloglutakonyny	≤ 4.5	1.4	

### Metabolity neuroprzekazników

#### Metabolity feniloalaniny i tyrozyny

33	Kwas homowanilinowy (HVA) (dopamine)	0.80 - 3.6	3.5	
34	Kwas wanilinomigdałowy (VMA) (norepinephrine, epinephrine)	0.46 - 3.7	2.5	
35	Stosunek HVA / VMA	0.16 - 1.8	1.4	
36	Kwas dihydroksyfenilooctowy (DOPAC) (dopamine)	0.08 - 3.5	H 4.6	
37	Stosunek HVA / DOPAC	0.10 - 1.8	0.77	

#### Metabolity tryptofanu

38	Kwas 5-hydroksyindoloctowy (5-HIAA) (serotonin)	≤ 4.3	1.9	
39	Kwas chinolinowy	0.85 - 3.9	2.4	
40	Kwas kynureninowy	≤ 2.2	1.4	

Nr zamówienia badania : 9900001  
 Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
 Data pobrania: 12/01/2022

Markery metaboliczne w moczu      Zakres referencyjny      Wartość u      Populacja referencyjna - kobiety w wieku lat 13 i starsze  
 (mmol/mol kreatyniny)      pacjenta

**Metabolity pirymidyn – metabolizm folianów**

41	Uracyl	≤ 9.7	4.5	
42	Tymina	≤ 0.56	0.19	

**Utlenianie ketonów i kwasów tłuszczowych**

43	Kwas 3-hydroksymasłowy	≤ 3.1	1.7	
44	Kwas acetoctowy	≤ 10	1.3	
45	Kwas etylomalony	0.44 - 2.8	2.1	
46	Kwas metylobursztynowy	0.10 - 2.2	<b>H</b> 4.1	
47	Kwas adypinowy	0.04 - 3.8	2.0	
48	Kwas suberynowy	0.18 - 2.2	<b>H</b> 3.2	
49	Kwas sebacynowy	≤ 0.24	0.21	

**Markery żywieniowe**

**Witamina B12**

50	Kwas metylomalony* *	≤ 2.3	<b>H</b> 2.8	
----	----------------------	-------	--------------	--

**Witamina B6**

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

**Witamina B5**

52	Kwas pantotenowy (B5)	≤ 10	<b>H</b> 23	
----	-----------------------	------	-------------	--

**Witamina B2 (ryboflawina)**

53	Kwas glutarowy* *	0.04 - 0.36	<b>H</b> 0.89	
----	-------------------	-------------	---------------	--

**Witamina C**

54	Kwas askorbinowy	10 - 200	<b>L</b> 0.56	
----	------------------	----------	---------------	--

**Witamina Q10 (CoQ10)**

55	Kwas 3-hydrokso-3-metyloglutarowy* *	0.17 - 39	29	
----	--------------------------------------	-----------	----	--

**Prekursor glutationu i czynnik chelatujący**

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

**Biotyna (witamina H)**

57	Kwas metylocytrynowy* *	0.19 - 2.7	1.1	
----	-------------------------	------------	-----	--

\* Wysoki poziom tego markera może wskazywać na niedobór tej witaminy.

Nr zamówienia badania : 9900001  
 Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
 Data pobrania: 12/01/2022

Markery metaboliczne w moczu Zakres referencyjny Wartość u Pacjenta Populacja referencyjna - kobiety w wieku lat 13 i starsze  
 (mmol/mol kreatyniny)

**Wskaźniki detoksykacji**

**Glutation**



**Metylacja, narażenie na substancje toksyczne**



**Nadmiar amoniaku**



**Aspartam, salicylany lub bakterie przewodu pokarmowego**

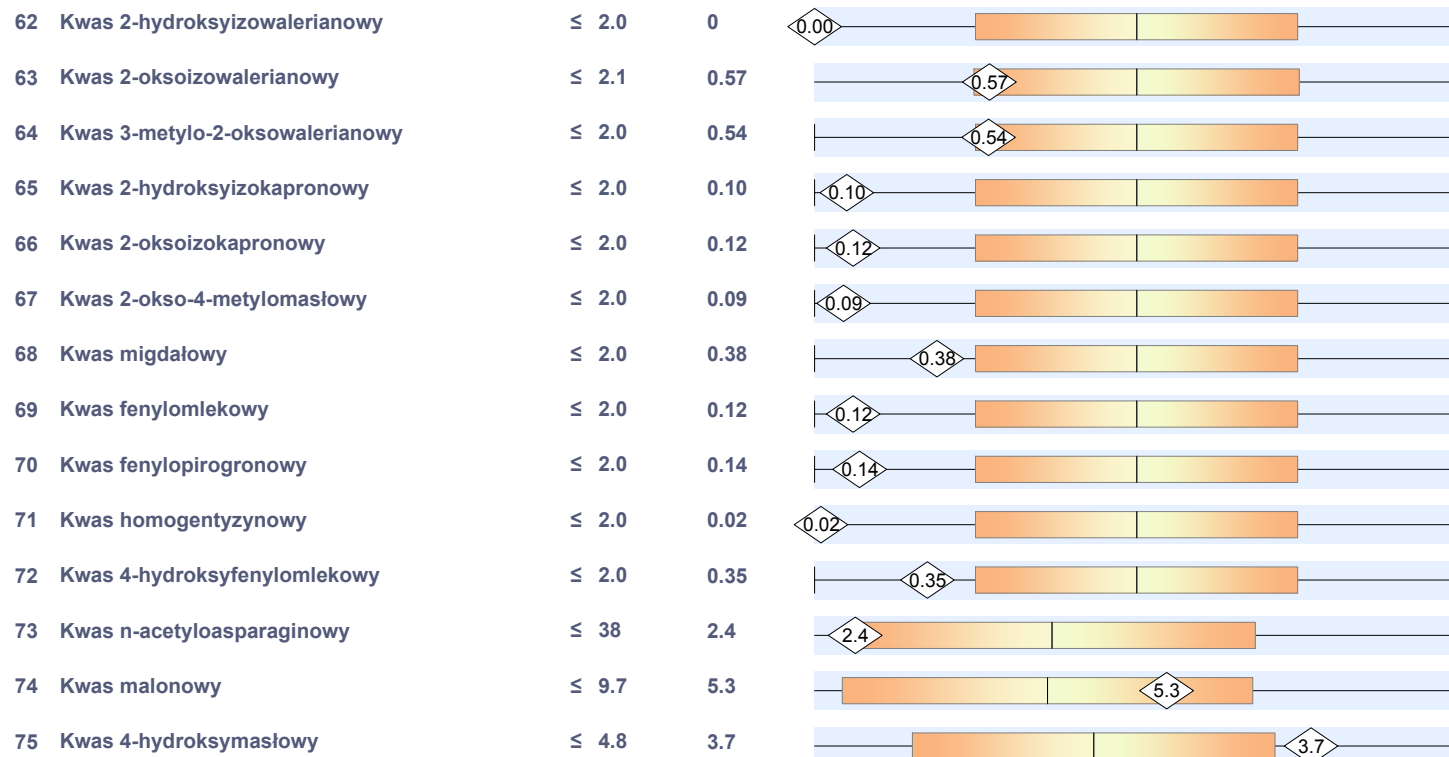


\* Wysoki poziom tego markera może wskazywać na niedobór glutationu.

\*\* Podwyższony poziom może wskazywać na defekty metylacji i / lub narażenie na substancje toksyczne.

**Metabolity aminokwasów**

Niskie wartości nie są związane z niewystarczającym spożyciem białka i nie wykazano, aby wskazywały na niedobory określonych aminokwasów.



**Metabolizm mineralów**



Nr zamówienia badania : 9900001  
 Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
 Data pobrania: 12/01/2022

**Wskaźnik przyjmowanych płynów**

77 \* Kreatynina 100 mg/dL

\* Badanie kreatyniny wykonuje się w celu skorygowania wyników markerów metabolicznych w odniesieniu do różnic w przyjmowaniu płynów. Poziom kreatyniny w moczu ma ograniczoną wartość diagnostyczną ze względu na zmienność wskutek niedawnego przyjęcia płynu. Próbki odrzuca się, jeśli poziom kreatyniny nie osiąga 20

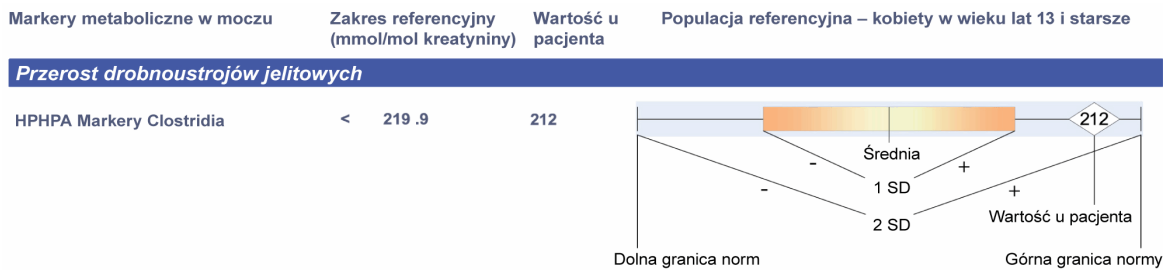
**Objaśnienie formatu raportu**

Zakresy referencyjne dla kwasów organicznych ustalono na podstawie próbek uzyskanych od typowych osób w każdym wieku bez znanych zaburzeń fizjologicznych lub psychicznych. Zakresy określono poprzez obliczenie średniej i odchylenia standardowego (SD) i zdefiniowano je jako średnia powiększona o dwukrotność wartość SD. Zakresy referencyjne określono odpowiednio do wieku i płci, czyli: dorosły mężczyzna (>13 lat), dorosła kobieta (>13 lat), dziecko płci męskiej (<13 lat) i dziecko płci żeńskiej (<13 lat).

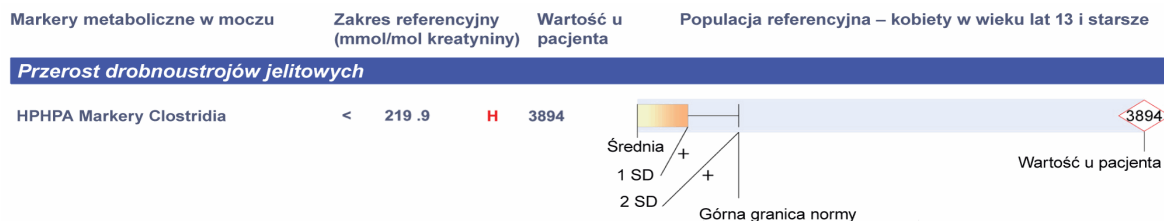
Dostępne są dwa rodzaje przedstawienia graficznego wartości stwierdzonych u pacjenta znalezione w nowym formacie raportu zarówno ze standardowego badania kwasów organicznych, jak i badania kwasów pochodzenia mikrobiologicznego. Pierwszy wykres trafia do raportu, gdy wartości uzyskane u pacjenta mieszczą się w zakresie odniesienia (normie), zdefiniowanym jako średnia powiększona lub pomniejszona o dwa odchylenia standardowe. Drugi wykres jest udostępniany, gdy stwierdzona u pacjenta wartość przekracza górną granicę normy. W takich przypadkach graficzny zakres referencyjny zostaje „ściśnięty”, dzięki czemu stopień nieprawidłowości można łatwo ocenić. W tym przypadku dolne granice normy nie są pokazywane, widoczna jest tylko górna granica normy.

W obu przypadkach wartość uzyskana u pacjenta jest podawana na lewo od wykresu i powtarzana na wykresie wewnątrz rombu. Jeśli wartość mieści się w zakresie prawidłowym, romb ma czarne boki. Jeśli wartość jest podwyższona lub obniżona, romb ma czerwone boki.

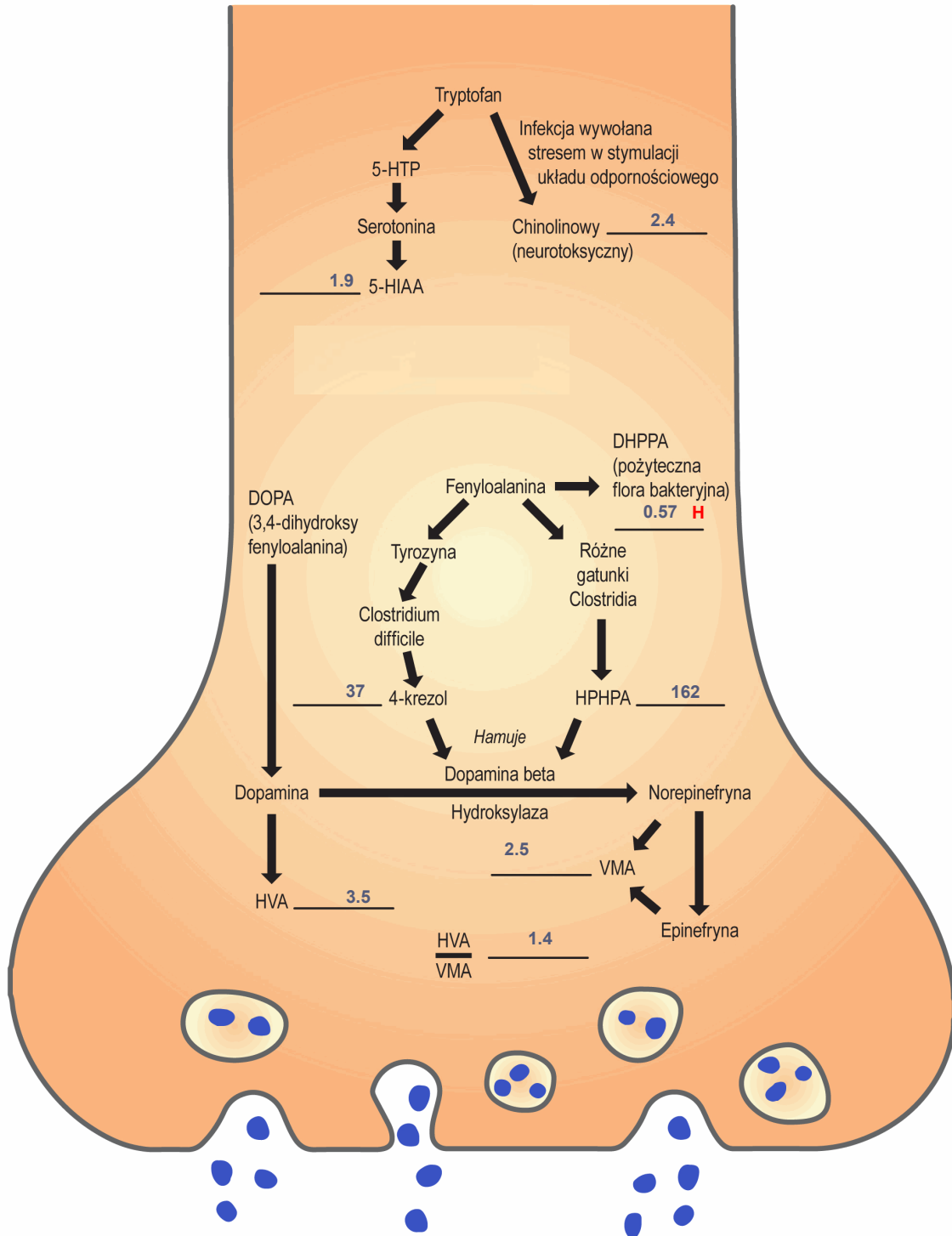
**Przykład wartości mieszczącej się w zakresie referencyjnym**



**Przykład podwyższonej wartości**



## Markery metabolizmu neuroprzekaźników



Schemat zawiera wyniki badań pacjenta dotyczące metabolitów neuroprzekaźników i pokazuje ich związek z kluczowymi szlakami biochemicznymi w obrębie zakończenia aksonalnego komórek nerwowych. Widoczny jest również wpływ produktów ubocznych pochodzenia mikrobiologicznego na blokowanie konwersji dopaminy do noradrenaliny.

Nr zamówienia badania : 9900001  
Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
Data pobrania: 12/01/2022

## Interpretacja wyników

**Wysoki poziom metabolitów drożdżaków/grzybów (1-8)** Podwyższony poziom jednego lub więcej niż jednego metabolitu sugeruje możliwy przerost drożdżaków/grzybów w przewodzie pokarmowym (GI). Zaleca się wydawane na receptę lub naturalne (roślinne) środki przeciwgrzybiczne wraz z suplementacją silnymi probiotykami o wielu szczepach, co pomoże zredukować poziom drożdżaków/grzybów.

**Wysoki poziom kwasu 5-hydroksymetyl-2-furoinowego(2), kwasu furan-2,5-dicarboksylowego (4) lub furancarboxylglicyny (5).** Wysoki poziom kwasu 5-hydroksymetyl-2-furoinowego, kwasu furan-2,5-dicarboksylowego lub furancarboxylglicyny może być produktem ubocznym grzybów z gatunku *Aspergillus*. Według doniesień, również kwas winowy i kwas szczawiowy stanowią produkty uboczne kolonizacji przez grzyby. Poziom tych składników w moczu spadał po kuracji antygrzybiczej, a więc wysokie wartości mogą wskazywać na kolonizację przewodu pokarmowego. Osoby z wysokim poziomem mogą odnieść korzyści, stosując badanie moczu Mycotoxin test w Great Plains Laboratory.

**Bardzo wysoki poziom kwasu propano-1,2,3-trikarboksylowego (9)** może być spowodowany spożyciem kukurydzy lub żywności na bazie kukurydzy zanieczyszczonej fumonizynami, grupą mykotoksyn wytwarzanych głównie przez *F. verticillioides* i inne spokrewnione gatunki. Kwas propano-1,2,3-trikarboksylowy jest uwalniany z fumonizyn w przewodzie pokarmowym. Kwas propano-1,2,3-trikarboksylowy jest inhibitorem enzymu akonitazy i dlatego zakłóca cykl Krebsa. Główne objawy niedoboru akonitazy to miopatia i nietolerancja wysiłku. Może on również pełnić funkcję chelatora magnezu. Kwas propano-1,2,3-trikarboksylowy jest również metabolitem składnika substancji zawartej w modyfikowanej skrobi kukurydzianej, kwasu oktenylobursztynowego, który można znaleźć w wielu preparatach dla niemowląt, takich jak Nutramigen, Vivonex, and Pregestimil. Ponadto, kwas propano-1,2,3-trikarboksylowy jest produktem ubocznym rafinacji cukru z buraków cukrowych oraz cukru klonowego i może pojawić się po spożyciu tych cukrów. Kwas propano-1,2,3-trikarboksylowy jest również uwalniany z fumonizyn podczas stosowania pewnych metod przetwarzania żywności. Objawy kliniczne spowodowane nienaruszoną mykotoksyną są rzadkie i charakteryzują się bólem brzucha oraz biegunką. Sugerowano, że fumonizyny odgrywają specyficzną rolę w rozwoju wad cewy nerwowej po tym, jak w Teksasie wystąpiło nagromadzenie tych wad mające związek ze spożyciem kukurydzy, pochodzącej ze zbiorów z 1989 w wysokim stopniu zanieczyszczonych fumonizynami. Bardziej aktualne badania wykazały, że fumonizyna B1 spowalnia metabolizm kwasu foliowego w hodowanych komórkach.

**Wysoki poziom kwasu hipurowego (10)** może być spowodowany pożywieniem, działaniem bakterii znajdujących się w przewodzie pokarmowym lub narażeniem na działanie rozpuszczalnika toluenowego. Kwas hipurowy jest koniugatem glicyny oraz kwasu benzoowego wytwarzanego w wątrobie. Większość kwasu hipurowego w moczu pochodzi z rozkładu kwasu chlorogenowego na kwas benzoowy, spowodowanego przez drobnoustroje. Kwas chlorogenowy jest substancją powszechną w napojach i w wielu owocach i warzywach, w tym w jabłkach, gruszkach, herbacie, kawie, ziarnach słonecznika, marchewkach, borówkach amerykańskich, wiśniach, ziemniakach, pomidorach, bakłażanach, batatach oraz brzoskwiniach. Kwas benzoowy jest w dużych ilościach obecny w soku z żurawiny oraz jest środkiem konserwującym żywność. Miejsce pracy stwarza największe ryzyko narażenia na działanie toluenu, jednak może on być wchłaniany podczas odgazowywania nowych dywanów oraz innych materiałów budowlanych lub wchłaniany podczas nadużywania rozpuszczalników, np. podczas wążania kleju. Ponieważ większość kwasu hipurowego w moczu pochodzi ze źródeł w przewodzie pokarmowym, marker ten jest słabym wskaźnikiem na narażenie na działanie toluenu i w badaniach BHP zastępuje się go innymi markerami. Rozrost bakteryjny można leczyć za pomocą naturalnych środków przeciwbakteryjnych i/lub probiotyków, które w swoim składzie mają *Lactobacillus rhamnosus*.

**Wysoki poziom DHPPA (kwasu 3,4, dihydroksyfenylopropionowego) (14)** wskazuje na nadmierne spożycie kwasu chlorogenowego, który jest substancją powszechnie występującą w napojach i w wielu owocach i warzywach, w tym w jabłkach, gruszkach, herbacie, kawie, ziarnach słonecznika, marchewkach, borówkach amerykańskich, wiśniach, ziemniakach, pomidorach, bakłażanach, batatach oraz brzoskwiniach. Nieszkodliwe lub pożyteczne bakterie, takie jak *Lactobacilli*, *Bifidobacteria*, oraz *E. coli* pośredniczą w rozkładzie kwasu chlorogenowego na kwas 3,4-dihydroksyfenylopropionowy (DHPPA), a jego wysokie wartości mogą wskazywać na zwiększoną ilość tych gatunków w przewodzie pokarmowym. Jeden z gatunków *Clostridia*, *C. orbiscindens*, nie przekształca flawanoidów luteoliny i eriodiktoliu, występujących wyłącznie w stosunkowo niewielkiej grupie pokarmów, obejmującej pietruszkę, tymianek, selera oraz słodką czerwoną paprykę, w kwas 3,4-dihydroksyfenylopropionowy. Ilość *Clostridia orbiscindens* w przewodzie pokarmowym jest znikoma (około 0,1% wszystkich bakterii) w porównaniu do przeważającej flory składającej się z *Lactobacilli*, *Bifidobacteria*, i *E. coli*. Konsekwentnie, marker ten jest zasadniczo bezużyteczny jako ogólny marker na obecność *Clostridia*, jednakże może być on dobrym wskaźnikiem obecności pożytecznej flory.



Nr zamówienia badania : 9900001  
Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
Data pobrania: 12/01/2022

**Wysoki poziom kwasu glicerynowego (19)** może wynikać ze źródeł związanych z mikroorganizmami, takimi jak drożdżaki (Aspergillus, Penicillium, Candida) lub z dietą zawierającą glicerol/glicerynę.

**Wysoki poziom kwasu szczawowego (21) z lub bez podwyższonego poziomu kwasów glicerynowego (19) lub glikolowego (20)** może mieć związek z genetyczną hiperoksalurią, autyzmem, bólem sromu u kobiet, fibromalgią, i może być również spowodowany wysokim spożyciem witaminy C. Niemniej jednak, w bardzo dużym badaniu nie znaleziono powiązania między tworzeniem się kamieni nerkowych z kwasu szczawowego a przyjmowaniem witaminy C. Poza obecnością w różnych stężeniach w większość warzyw i owoców, szczawiany, podstawowe mineralne koniugaty kwasu szczawowego są również produktami ubocznymi pleśni, takich, jak Aspergillus i Penicillium oraz prawdopodobnie Candida. Jeśli markery drożdżaków lub grzybów są podwyższone, terapia przeciwgrzybiczna może obniżyć podwyższony poziom szczawianów. Wysoki poziom szczawianów może powodować trudną do wyleczenia anemię, wrzody skórne, bóle mięśniowe oraz nieprawidłowości w pracy serca. Podwyższony poziom kwasu szczawowego to również wynik zatrucia środkiem zapobiegającym zamarzaniu (glikolem etylenowym). Kwas szczawowy to toksyczny metabolit kwasu trichlorooctowego oraz innych substancji zanieczyszczających środowisko. Ponadto, rozkładająca się witamina C może tworzyć szczawiany w trakcie transportu lub przechowywania.

Podwyższone wartości szczawianu wraz ze współistniejącym wzrostem poziomu kwasu glikolowego mogą wskazywać na obecność genetycznej hiperoksalurii (typu I), natomiast podwyższony poziom kwasu glicerynowego może wskazywać na genetyczną hiperoksalurię (typu II). Podwyższony poziom kwasu szczawowego przy normalnym poziomie metabolitów kwasu glicerynowego oraz glikolowego, wyklucza genetyczną przyczynę wysokiego poziomu szczawianu. Niemniej jednak, podniesiony poziom szczawianów może być spowodowany nową chorobą genetyczną, hiperoksalurią typu III. Podniesiony poziom kwasu glikolowego może być również spowodowany przez kolagenazę Candida, która wytwarza hydroksyprolinę, a ta, z kolei, kwas glikolowy.

Bez względu na źródło, wysoki poziom kwasu szczawowego może przyczyniać się do powstawania kamieni nerkowych oraz obniżyć poziom wapnia zjonizowanego. Można zmniejszyć wchłanianie kwasu szczawowego z przewodu pokarmowego poprzez suplementację wapniem oraz cytrynianem magnezu przed posiłkami. Wapń oraz magnez wiążą się ze szczawianami, uniemożliwiając ich wchłanianie, i powinny być przyjmowane z każdym posiłkiem. Witamina B6 oraz suplementy zawierające kwasy tłuszczowe omega-3 mogą również obniżyć poziom szczawianów i/lub ich toksyczności.\* Nadmierna ilość tłuszczu w diecie może podnieść poziom szczawianu, jeśli kwasy tłuszczowe są słabo wchłaniane z powodu niedoboru żółcianów. Niewchłonięte wolne kwasy tłuszczowe wiążą wapń i tworzą nierozpuszczalne mydła, zmniejszając zdolność wapnia do wiązania szczawianu oraz zwiększając wchłanianie go. Jeśli w profilu aminokwasów w osoczu poziom tauryny jest niski, suplementacja tauryną może pomóc w stymulacji produkcji żółcianów (kwasu taurucholowego), co doprowadzi do lepszego wchłaniania kwasów tłuszczowych oraz zmniejszy wchłanianie szczawianu.

Wysoki poziom szczawianów występuje powszechnie u chorych na autyzm. Nieprawidłowe wchłanianie tłuszczu oraz przerost Candida w jelitach to prawdopodobnie główne powody podniesionego poziomu szczawianów w przypadku tego schorzenia. Nawet osoby mające podniesiony poziom kwasu glicerynowego lub glikolowego nie zawsze cierpią na chorobę genetyczną. Badanie DNA pod kątem hiperoksalurii typu I można uzyskać w Klinice Mayo, Rochester, MN jako test #89915 „Gen AGXT, Pełna analiza genu” oraz, wyłącznie dla mutacji p.Gly170Arg, jako # 83643 „Alanina: Aminotransferaza glioksalanu [AGXT] Analiza mutacji [G170R], Krew”). Inną opcją, pozwalającą potwierdzić obecność tej choroby genetycznej to wykonanie badania na obecność szczawianu we krwi, również dostępnego w Klinice Mayo (Tel. 507.266.5700). Wartości szczawianów w osoczu większe niż 50 mikromol/L oznaczają choroby genetyczne mające związek ze szczawianami i mogą służyć jako alternatywne potwierdzenie diagnozy.

U pacjentów z hiperoksalurią pierwotną nadmiar szczawianów zazwyczaj odkłada się w kościach. Poziom szczawianów w kościach jest znikomy u zdrowych osób. Odkładanie się szczawianów w kośćcu zazwyczaj zwiększa resorpcję kości i zmniejsza aktywność osteoblastów.

Szczawiany mogą również odkładać się w nerkach, stawach, oczach, mięśniach, naczyniach krwionośnych, mózgu oraz sercu oraz mogą przyczyniać się do występowania bóli mięśniowych w fibromalgi. Tworzenie się kryształów szczawianu w oczach może być przyczyną ostrego bólu oczu u osób z autyzmem, mogących prowadzić do zachowań takich, jak drapanie oczu. Wysoki poziom szczawianów w przewodzie pokarmowym może w znacznym stopniu zmniejszyć wchłanianie minerałów, takich jak wapń, magnez, cynk i inne.

Nr zamówienia badania : 9900001  
Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
Data pobrania: 12/01/2022

Dieta uboga w szczawiany może być przydatna zwłaszcza w redukcji poziomu szczawianów w ciele nawet jeśli dysbioza flory przewodu pokarmowego jest głównym źródłem szczawianów. Pokarmy zawierające szczególnie dużo szczawianów to szpinak, soja, orzechy oraz jagody i należy ich unikać. Pełna lista pokarmów bogatych w szczawiany jest dostępna na stronie internetowej <http://www.greatplainslaboratory.com/eng/oxalates.asp>.

Ludzie, którzy mają znacznie podwyższone wartości markerów charakterystycznych dla chorób genetycznych, powinni:

1. Unikać szpinaku, soi, orzechów oraz jagód przez jeden miesiąc.
2. Jeśli zostanie stwierdzona obecność *Candida*, należy poddać się leczeniu przez co najmniej jeden miesiąc.
3. Należy powtórzyć badanie na obecność kwasów organicznych, powstrzymując się od suplementacji witaminą C przez 48 godzin.
4. Jeśli markery biochemiczne, charakterystyczne dla chorób genetycznych mających związek ze szczawianami, są w powtórzonym teście w dalszym ciągu podniesione, należy rozważyć wykonanie badań DNA pod kątem najbardziej powszechnych mutacji metabolizmu szczawianów.

**Wysoki poziom kwasu bursztynowego (24)** najczęściej wynika z ekspozycji na toksyczne substancje chemiczne, uszkadzające funkcje mitochondriów. W tych sytuacjach najbardziej przydatne testy, potwierdzające ekspozycję na toksyczną substancję chemiczną, to badanie moczu GPLTOX na 172 chemikalia i badanie włosów na obecność metali. Kwas bursztynowy jest metabolizowany przez enzym dehydrogenaza bursztynowa, który jest znaczący dlatego, że bierze udział zarówno w cyklu Krebsa, jak i jest składnikiem – kompleks 2 – łańcucha transportowego elektronu mitochondrialnego, co sprawia, że metabolit ten jest markerem dysfunkcji zarówno mitochondrialnego kompleksu 2, jak i cyklu Krebsa. Przykładowe toksyczne substancje chemiczne, powiązane z dysfunkcją mitochondrialną, obejmują glifosfat, kwas 2,4-dichlorofenoksyoctowy (2, 4-D), pestycydy organofosfatowe, rtęć i ołów. Prawie 95% wyników, wskazujących podwyższony poziom kwasu bursztynowego, wiąże się z ekspozycją na toksyczne substancje chemiczne. Kwas bursztynowy w teście na kwasy organiczne i tyglicyna w teście GPLTOX to dwa najbardziej przydatne markery dysfunkcji mitochondrialnej. Tyglicyna jest markerem dysfunkcji mitochondrialnej kompleksu I łańcucha oddechowego, zaś podwyższony poziom kwasu bursztynowego wskazuje na dysfunkcję kompleksu 2. Inne markery cyklu Krebsa również mogą być wyższe wtedy, kiedy pojawiają się wysoko toksyczne chemikalia. Ogólnie rzecz biorąc, ciężkość zatrucia chemikaliami koreluje z podwyższonymi wartościami kwasu bursztynowego.

Mniej rozpowszechnione przyczyny podwyższonego poziomu kwasu bursztynowego obejmują mutacje mitochondrialne, które mogą wynikać z mutacji wewnątrz jądra lub mitochondrialnego DNA mitochondrialnych protein, np. zaburzenie Kearnsa-Sayre'a.

**Wysoki poziom kwasu cytrynowego (29)** może być spowodowany zwiększonym spożyciem pokarmów zawierających kwas cytrynowy lub może wynikać z tego, że drożdżaki znajdujące się w przewodzie pokarmowym wytwarzają kwas cytrynowy lub, być może, hamują cykl kwasu cytrynowego człowieka.

**Wysoki poziom kwasu 3,4-dihydrofenylooctowego (DOPAC) (36)** 3,4 kwas dihydrofenylooctowy (DOPAC) pośredniczy w metabolizmie dopaminy. Podwyższony poziom DOPACu może wynikać z większego spożycia prekursorów aminokwasów DOPACu, takich jak fenyloalanina, tyrozyna lub DOPA. Podwyższony poziom może też wynikać z czynników, które blokują beta hydroksylazę (DBH) dopaminy, jak metabolity Clostridia, metabolit pleśni kwas fusarowy, farmaceutyki, takie jak disulfiram, lub dodatki do żywności, jak aspartam; lub niedoboru enzymu DBH, wynikające z niedoboru miedzi, witaminy C, albo niedoboru kwasu jabłkowego. Pojedyncze polimorfizmy nukleotydowe (SNP) DBH lub katechol-O-metyltransferaza (COMT), przyczyniające się do zmniejszenia aktywności enzymu, również skutkują zwiększeniem ilości DOPACu. Niedobory S-adenozylometioniny (S-ame) również są powiązane z wysokimi wartościami DOPACu.

**Poziom kwas 5-hydroksyindoloctowego (5HIAA) poniżej średniej (38)** może wskazywać na niższe wytwarzanie i/lub zmniejszony metabolizm neuroprzekaźnika – serotoniny. Kwas 5-hydroksyindoloctowy jest metabolitem serotoniny. Zauważono współzależność pomiędzy jego niskim poziomem a objawami depresji. Niskie wytwarzanie 5 HIAA może być skutkiem, zmniejszonego spożycia lub wchłaniania prekursora serotoniny aminokwasu tryptofan, niższymi ilościami kofaktorów koniecznych do biosyntezy serotoniny, takich jak tetrahydrobiopteryn i koenzymu witaminy B6. Dodatkowo, pewna liczba wariacji genetycznych, takich jak polimorfizmy pojedynczego nukleotydu (SNP) lub wariacje mogą powodować niższą produkcję 5HIAA. Takie SNP-y są dostępne w badaniu szlaku metylacyjnego DNA, **dostępnym w Great Plains Laboratory**. Wartości mogą być obniżone u pacjentów leczonych monoaminową oksydazą (MAO), będących substancjami lub żywnością zawierającymi tyraminę, takimi jak wina Chianti i wermut, produkty sfermentowane, takie jak sery, ryby, tofu, kiełbasa, produkty bolońskie, pepperoni, kiszona kapusta i salami.

Nr zamówienia badania : 9900001  
Imię i nazwisko pacjenta: Report Sample

Lekarz: NO PHYSICIAN  
Data pobrania: 12/01/2022

**Wysoki poziom kwasów etylomalonowego, metylobursztynowego, adypinowego, korkowego lub sebacynowego (45–49)** może być spowodowany zaburzeniami oksydacji kwasów tłuszczowych, niedoborem karnityny, stosowaniem gładówek lub zwiększonym spożyciem trójglicerydów o łańcuchach średniej długości, znajdujących się w oleju kokosowym, oleju MCT oraz niektórych preparatach dla niemowląt. Wady oksydacji kwasów tłuszczowych mają związek z hipoglikemią, występowaniem bezdechów, letargu oraz śpiączki. [Profil acylokarnityny (Duke University, Laboratorium Genetyki Biochemicznej, <http://medgenetics.pediatrics.duke.edu>) może wykluczyć wady oksydacji kwasów tłuszczowych]. Niezależnie od przyczyny, suplementacja L-karnityną lub acetylo-L-karnityną może przynieść korzyści.

**Wysoki poziom kwasu metylomalonowego (50)** jest widoczny przy niedoborze witaminy B-12, w niewłaściwym wchłanianiu lub transporcie witaminy B12 oraz w przypadku choroby genetycznej acydemii metylomalonowej. Wartości wyższe niż 100 mmol/mol kreatyniny bardziej odpowiadają chorobie genetycznej, natomiast niskie wartości są częściej kojarzone z niedoborami żywieniowymi. Suplementacja witaminą B-12 może przynieść korzyści.\*

**Poziom kwas 2-metylo-3-hydroksy-4 karboksy-5-hydroksymetylopirydyny (B6) poniżej średniej (51)** można powiązać ze stanem zdrowia gorszym od optymalnego (niskim spożyciem, niewłaściwym wchłanianiem lub dysbiozą). Suplementacja witaminą B6 lub multiwitaminą może przynieść korzyści.\*

**Wysoki poziom kwasu pantotenowego (B5) (52)** najczęściej oznacza niedawne spożycie kwasu pantotenowego jako suplementu. Kwas pantotenowy to główna witamina, która jest przekonwertowywana do koenzymu A (niepowiązany z witaminą A). Koenzym A jest konieczny do syntezy kwasów tłuszczowych, cholesterolu i acetylocholin; jest równie niezbędny w cyklu Krebsa i katabolizmie kwasów tłuszczowych. Ponieważ niektóre osoby mogą potrzebować wysokich dawek kwasu pantotenowego, wysokie wartości niekoniecznie oznaczają konieczność obniżenia spożycia tego kwasu.

Jeżeli jednak pacjent, który **nie bierze suplementów witaminy B**, ma wysokie wartości kwasu pantotenowego, zwłaszcza jeżeli te wartości są 20 lub więcej razy wyższe niż górna granica poziomu normalnego, osoba ta może mieć zaburzenie genetyczne w funkcjonowaniu kwasu pantotenowego na

pantotenową kwaśną fosfatazę, która stanowi pierwszy krok do produkcji koenzymu A. Przydaje się wykonanie ponownego badania po tygodniu suplementacji wszystkimi witaminami B; osoby z PKAN w dalszym ciągu będą miały podwyższony poziom kwasu pantotenowego nawet bez żadnej suplementacji. Choroba ta nosi nazwę neurodegeneracji związanej z kinazą pantotenianu; jest to wrodzone zaburzenie metabolizmu, charakteryzujące się akumulacją żelaza w zwojach podstawnych i obecnością dystonii, dyzartrii, objawów choroby Parkinsona i degeneracją siatkówki. W łagodnych postaciach tej choroby powszechne są zaburzenia schizoafektywne, halucynacje, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne, defekty mowy i depresja. Mutacje w kinazie pantotenowej typu 2 (PANK2) i enzymy ograniczające szybkość w biosyntezie koenzymu mitochondrialnego A, są najpowszechniejszą genetyczną przyczyną tego zaburzenia. Inne biochemiczne nieprawidłowości, powszechnie występujące w badaniach kwasów w tej chorobie, obejmują podwyższony poziom mleczanu, pirogronian, i mediatorcy cyklu Krebsa. Potwierdzenie zmutowanego DNA wymaga specjalnego badania genetycznego. University of Chicago wykonuje badania na delecję PANK2 za cenę 1000 USD (2017 rok). Link to: <http://dnatesting.uchicago.edu/tests/pank2-deletionduplication-analysis>.

Leczenie choroby obecnie polega głównie na podawaniu wysokich dawek kwasu pantotenowego w celu stymulacji powolnych enzymów. Przy niewielkich efektach ubocznych zażywano dawki aż do 10 g dziennie. Inne sugerowane terapie to zwiększona suplementacja cholesterolu, witaminy rozpuszczalne w tłuszczach i kwasy żółciowe. Ponieważ gatunki *Lactobacillus* produkują pantotenową kwaśną fosfatazę, korzystna może też być suplementacja wysokimi dawkami probiotyków.

**Wysoki poziom kwasu glutarowego (53)** może wynikać z acydemii glutarowej, zaburzeń oksydacji kwasów tłuszczowych, niedoboru ryboflawiny, spożycia trójglicerydów o łańcuchach średniej długości, zaburzeń metabolicznych kwasu walproinowego (Depakene) lub celiakii. Zaburzenia genetyczne są zazwyczaj diagnozowane u dzieci, jednak sporadycznie były też diagnozowane u dorosłych. Prawdopodobieństwo wystąpienia chorób genetycznych jest wyższe, jeśli wartości przekraczają 10 mmol/mol kreatyniny, ale warunek ten nie jest wykluczony przez niższe wartości w moczu. Opracowano badania DNA pozwalające na potwierdzenie obydwu typów zaburzeń genetycznych, jednak być może nie są one jeszcze dostępne na rynku. Poziom tego związku może być podwyższony u około 10% dzieci chorych na autyzm. Bez względu na przyczynę, suplementacja ryboflawiną oraz koenzymem Q10 może odnieść korzyści.\*

Kwasica glutarowa typu I ma związek z podniesionymi poziomami kwasów 3-hydroksyglutarowego oraz glutakonowego. Prawidłowe wartości kwasu 3-hydroksyglutarowego znacznie zmniejszają, lecz nie eliminują całkowicie możliwości

**Nr zamówienia badania :** 9900001**Lekarz:**

NO PHYSICIAN

**Imię i nazwisko pacjenta:** Report Sample**Data pobrania:**

12/01/2022

wystąpienia acydemii glutarowej typu I. Uważa się, że objawy kliniczne tej choroby obejmują zakres od tych prawie nie przekraczających normy do encefalopatii, mózgowego porażenia dziecięcego oraz innych nieprawidłowości neurologicznych. U niektórych pacjentów z acydemią glutarową typu I występuje krwawienie do mózgu lub oczu, które mogą być błędnie zinterpretowane jako objawy znęcania się nad dzieckiem. Leczenie tej choroby obejmuje stosowanie specjalnej diety ubogiej w lizynę oraz suplementację karnityną.

Acydemia glutarowa typu II, zwana również niedoborem dehydrogenazy acylo-CoA, jest spowodowana przez zaburzenie genetyczne w jednym z białek odpowiedzialnych za transport mitochondrialnych elektronów, i ma związek z występowaniem cech dysmorficznych, drgawek, hipoglikemii oraz opóźnieniem w rozwoju. Powszechnie uważa się, że acydemia glutarowa typu II ma związek z podniesionym poziomem kwasu 2-hydroksyglutarowego oraz izowalerynoglicyny, heksanoglicyny, izobutryloglicyny, kwasu etylmalonowego, kwasu metylobursztynowego oraz adypinowego, korkowego oraz sebacynowego.

**Poziom kwasu askorbinowego (witaminy C) poniżej średniej (54)** może wskazywać niższy od optymalnego poziom antyoksydantu (witaminy C). Osoby, które konsumują duże ilości witaminy C w dalszym ciągu mogą wykazywać jej niski poziom, jeżeli próbka została pobrana 12 lub więcej godzin po zażyciu. Sugeruje się suplementację buforowaną witaminą C 2 lub 3 razy dziennie\*.

**Wysoki poziom kwasu piroglutaminowego (58)** Podwyższony poziom kwasu piroglutaminowego (5-oksoproliny) jest najczęściej spowodowany wewnątrzkomórkowym niedoborem glutationu wynikającym z narażenia na działanie substancji toksycznych, jak acetomenofen. Kwas piroglutaminowy (5-oksoprolina) tworzy się z przekształcania wewnątrzkomórkowej gamma-glutamylcysteiny do kwasu piroglutaminowego. Reakcja ta jest regulowana przez wewnątrzkomórkowy glutation. Kiedy poziom wewnątrzkomórkowego glutationu jest niski lub gdy występuje niedobór syntetazy glutationu, tworzone są duże ilości gamma-glutamylcysteiny oraz kwasu piroglutaminowego. Niedobór wewnątrzkomórkowego glutationu oraz wysoki poziom kwasu piroglutaminowego są zazwyczaj spowodowane przez umiarkowane dawki acetaminofenu (paracetamolu), wigabatryny (Sabril) lub pewnych antybiotyków (flukloksacyliny, netymycyny) lub narażenia na działanie toksycznych substancji chemicznych występujących w środowisku, takich jak fluorowcowane węglowodory (np. DDT, PCB i wiele innych). Wysoki poziom kwasu piroglutaminowego może być również spowodowany genetycznym niedoborem enzymu oksoprolinazy, która rozkłada kwas piroglutaminowy i może być również powiązana z: zaburzeniami cyklu ornitynowego, hawkinsynurii, występowaniem zespołu Stevensa-Johnsona z poważnymi oparzeniami; homocystynurią; niedoborem glicyny; lub, u niemowląt karmionych mieszankami syntetycznymi. Leczenie najczęściej obejmuje suplementację N-acetylocystołą lub glutationem liposomalnym. \*

Te badania laboratoryjne nie zostały ocenione przez FDA ani nie są przeznaczone do stawiania diagnozy. Zalecenia dotyczące suplementacji nie mają na celu leczenia ani zapobiegania chorobom, a także nie stanowią porady lekarskiej ani zaleceń dotyczących leczenia, udzielanych przez pracownika służby zdrowia.