



МАМА ПАПА

медико-генетический центр

ул. Льва Толстого 21 г.Киев 01033
www.testdnk.com.ua 044 578 05 00



Расширенный неонатальный скрининг

ФИО пациента:	Иванова Мария Ивановна	Клиника:	
Пол:	женский	ФИО доктора:	
Дата рождения:	03/05/2016г.	Лабораторный номер анализа:	SNE16-0520
Дата забора:	10/05/2016г.	Даты анализа	13-20 мая 2016г.

Результаты: в анализируемой панели НЕ было обнаружено аномальных результатов

Метод: аминокислоты, ацилкарнитины и 17-гидроксипрогестерон были измерены при помощи жидкостной хроматографии в сочетании с масс-спектрометрией (LC-MS/MS). Кроме этого, тиреотропный гормон (TSH), иммунореактивный трипсиноген (IRT) и общая галактоза определялись методом иммуноанализа/ферментативным методом. Компоненты для анализа были извлечены из высушенного образца крови, собранного при помощи фильтровальной бумаги.

Важные примечания:

- Референтные значения маркеров соответствуют неонатальному возрасту ребенка
- Оценка производится с учетом важности маркеров (первичный, вторичный) и комбинации маркеров вне крайних пределов (если это имеет место).
- Релевантность для оценки риска метаболических расстройств не рассчитывается.
- Результаты, превышающие референтные интервалы, НЕ всегда имеют патологическое значение.
- Каждый случай должен быть индивидуально оценен педиатром в зависимости от клинических и биохимических аспектов.
- Скрининг новорожденного не является диагностическим.
- Аномальные результаты должны быть подтверждены последующими диагностическими тестами.
- Бывают редки случаи с высокой степенью подозрения на метаболические расстройства. Даже если значения находятся в диапазоне нормы, дисфункция не может быть исключена.
- Чувствительность метода 95-99% в зависимости от маркера.

**МАМА ПАПА**

медико-генетический центр

ул. Льва Толстого 21 г.Киев 01033

www.testdnk.com.ua 044 578 05 00



Дисфункции аминокислот

ФИО пациента: Иванова Мария Ивановна Клиника:

Пол: женский ФИО доктора:

Дата рождения: 03/05/2016г. Лабораторный номер анализа: SNE16-0520

Дата забора: 10/05/2016г. Даты анализа: 13-20 мая 2016г.

Метаболическое расстройство	Референтные значения (µM/L)	Результаты (µM/L)
Аргининемия	Аргинин 1,5-30 Арг/Орн <0,6	10,522 0,039
Аргинин-янтарная аминокацидурия (недостаточность аргинингосукцинатлиазы)	Цитруллин 4-30 Цит/Фен <0,65 Цит/Арг <5	18,697 0,562 1,777
Нарушение биосинтеза биоптерина Нарушение регенерации биоптерина	Фенилаланин 20-85 Фен/Тир < 2,82	33,245 0,248
Недостаточность карбамиолфосфатсинтазы	Цитруллин 4-30 Глу/Цит <75 Цит/Фен >0,1	18,697 17,881 0,562
Цитруллинемия тип-I Цитруллинемия тип-II	Цитруллин 4-30 Цит/Арг <5 Цит/Фен <0,65	18,697 1,777 0,562
Гомоцистинурия	Метионин 2-22 Мет/Фен < 0,5	7,713 0,232
Гиперметионинемия (недостаточность метионин-аденозилтрансферазы тип I/III)	Метионин 2,7-23,5 Мет/Фен < 0,5	7,713 0,232
Гипераммонения, гиперорнитинемия, Синдром гомоциструллинемии (ННН)	Орнитин 40-280 Орн/Цит <2 0	269,920 14,437
Гиперорнитинемия с круговой атрофией сосудистой оболочки и сетчатки	Орнитин 40-280	269,920
Болезнь "кленового сиропа"	Лейцин 50-275 Валин < 200 Лей/Фен < 8,8 Вал/Фен <3,7	156,136 116,681 4,697 3,570
Некетотическая гиперглицинемия (Глицин-энцефалопатия)	Глицин 120-650	234,310
Недостаточность орнитинтранскарбамилазы	Цитруллин 4-30 Глу/Цит < 75 Цит/Фен > 0,1 Орнитин >40	18,697 17,881 0,562 269,920
Фенилкетонурия	Фенилаланин 20-85 Фен/Тир <1,5	33,245 0,245
Переходная тирозинемия у новорожденных	Тирозин 20-210	134,019
Тирозинемия тип-I Тирозинемия тип-II Тирозинемия тип-III	Тирозин 20-210 Тирозин 20-210 Тирозин 20-210	134,019 134,019 134,019

**МАМА ПАПА**

медико-генетический центр

ул. Льва Толстого 21 г. Киев 01033

www.testdnk.com.ua 044 578 05 00



Нарушения окисления жирных кислот

ФИО пациента: Иванова Мария Ивановна Клиника:
Пол: женский ФИО доктора:
Дата рождения: 03/05/2016г. Лабораторный номер анализа: SNE16-0520
Дата забора: 10/05/2016г. Даты анализа: 13-20 мая 2016г.

Метаболическое расстройство	Референтные значения (µM/L)	Результаты (µM/L)
Недостаточность КоА-дегидрогеназы короткоцепочной в ацильном ферменте (недостаточность SCAD)	C4-Карнитин < 0,9 C4/C2 < 0,05 C4/C3 < 0,6 C4/C8 < 14	0,176 0,014 0,206 2,469
Недостаточность Гидроксил-КоА-дегидрогеназы короткоцепочной в ацильном ферменте (недостаточность SCHAD)	C4ОН-Карнитин < 0,45	0,063
Недостаточность КоА-дегидрогеназы среднецепочной в ацильном ферменте (недостаточность MCAD)	C6-Карнитин < 0,23 C8-Карнитин < 0,21 C10-Карнитин < 0,26 C10:1-Карнитин < 0,18 C8/C10 < 2,5 C8/C2 < 0,015	0,053 0,071 0,049 0,034 1,454 0,006
Недостаточность 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы с длинной цепью в ацильном ферменте (недостаточность LCHAD)	C16ОН-Карнитин < 0,09 C16:1ОН-Карнитин < 0,12 C18:1ОН-Карнитин < 0,08 C18:2ОН-Карнитин < 0,1 C16ОН/C16 < 0,070	0,019 0,047 0,008 0,049 0,069
Недостаточность КоА-дегидрогеназы с очень длинной цепью в ацильном ферменте (недостаточность VLCAD)	C14-Карнитин < 0,5 C14:1-Карнитин < 0,35 C14:2-Карнитин < 0,1 C16-Карнитин < 5,0 C18:1-Карнитин < 2,0 C14:1/C16 < 0,16	0,115 0,058 0,058 0,686 0,321 0,084
Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы (недостаточность CACT)	C14-Карнитин < 0,5 C16-Карнитин < 5,0 C18-Карнитин < 1,6 C18:1-Карнитин < 2,0 C14:1/C2-Карнитин < 0,02 C0/(C16+C18) < 2,2 (C16+C18:1)/C2 < 0,31	0,115 0,686 0,362 0,321 0,004 22,593 0,078
Синдром дефицита усвоения карнитина	Карнитин > 6,5	23,688
Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы тип I (недостаточность CPT I)	Карнитин: 6,5-55 C16-Карнитин: 0,59-5,0 C18-Карнитин: 0,08-1,6 C0/(C16+C18) < 31 или (C16+C18:1)/C2 > 0,025	23,688 0,686 0,362 22,593 0,078
Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы тип II (недостаточность CPT II)	C12-Карнитин < 0,62 C14-Карнитин < 0,5 C16-Карнитин < 5,0 (C16+C18:1)/C2 < 0,31 C18:1-Карнитин < 2,0	0,148 0,115 0,686 0,078 0,321



МАМА ПАПА

медико-генетический центр

ул. Льва Толстого 21 г.Киев 01033
www.testdnk.com.ua 044 578 05 00



Нарушения окисления жирных кислот

ФИО пациента: Иванова Мария Ивановна Клиника:
Пол: женский ФИО доктора:
Дата рождения: 03/05/2016г. Лабораторный номер анализа: SNE16-0520
Дата забора: 10/05/2016г. Даты анализа: 13-20 мая 2016г.

Метаболическое расстройство	Референтные значения (µM/L)	Результаты (µM/L)
Недостаточность КоА-дегидрогеназы короткоцепочной в ацильном ферменте (недостаточность SCAD)	C4-Карнитин < 0,9 C5-Карнитин < 0,5 C8-Карнитин < 0,21 C10-Карнитин < 0,26 C12-Карнитин < 0,62 C14-Карнитин < 0,5 C16-Карнитин < 0,59 C5/C3 < 0,45	0,176 0,100 0,071 0,049 0,148 0,115 0,686 0,117
Недостаточность Гидроксил-КоА-дегидрогеназы короткоцепочной в ацильном ферменте (недостаточность SCHAD)	C16ОН-Карнитин < 0,09 C16:1ОН-Карнитин < 0,12 C16:ОН/C16-Карнитин < 0,070 C18:1ОН-Карнитин < 0,08 C18:2ОН-Карнитин < 0,1	0,019 0,047 0,069 0,008 0,049
Недостаточность КоА-дегидрогеназы среднецепочной в ацильном ферменте (недостаточность MCAD)	C3DC/C10 < 7 C3DC/C4ОН < 5 C8-Карнитин < 0,21 C8/C2 < 0,015 C8/C10 < 2,5	2,265 1,764 0,071 0,006 1,454

**МАМА ПАПА**

медико-генетический центр

ул. Льва Толстого 21 г. Киев 01033

www.testdnk.com.ua 044 578 05 00



Органические ацидурии

ФИО пациента: Иванова Мария Ивановна Клиника:
Пол: женский ФИО доктора:
Дата рождения: 03/05/2016г. Лабораторный номер анализа: SNE16-0520
Дата забора: 10/05/2016г. Даты анализа: 13-20 мая 2016г.

Метаболическое расстройство	Референтные значения (µM/L)	Результаты (µM/L)
Нарушение синтеза аденозилкобаламина	C3-Карнитин < 4,5 C4DC-Карнитин < 0,85 C3/C2 < 0,2 C3/C16 < 2,5	0,854 0,188 0,066 1,245
Изовалериановая ацидемия (недостаточность изовалериановой КоА-дегидрогеназы)	C5-Карнитин < 0,5 C5/C2 < 0,033 C5/C) < 0,025 C5/C3 < 0,45	0,100 0,008 0,004 0,117
Недостаточность изобутирил КоА-дегидрогеназы	C4-Карнитин < 0,9 C4/C2 < 0,05 C4/C3 < 0,6	0,176 0,014 0,206
Недостаточность глутарил-КоА-дегидрогеназы, тип I (Глуталовая ацидурия тип I)	C5DC-Карнитин < 0,36 C5DC/C5OH < 2,5 C5DC/C8 < 5,7 C5DC/C16 < 0,3	0,098 1,714 1,374 0,142
Недостаточность малонил-КоА-декарбоксилазы (малоновая ацидурия)	C3DC-Карнитин < 0,4 C3DC/C10 < 7	0,111 2,265
Метилмалоновая ацидемия (ММА) и гомоцистинурия	C3-Карнитин < 4,5 C4DC-Карнитин < 0,85 C3/C2 < 0,2 C3/C16 < 2,5 C3/Метионин < 1	0,854 0,188 0,066 1,245 0,111
Недостаточность 3-метилкротонил КоА-карбоксилазы	C5OH-Карнитин < 0,6 C5OH/C0 < 0,031 C5OH/C8 < 10	0,057 0,002 0,801
Недостаточность метилмалонил-КоА-мутаза (0,+)	C3-Карнитин < 4,5 C4DC-Карнитин < 0,85 C3/C2 < 0,2 C3/C16 < 2,5	0,854 0,188 0,066 1,245
Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил-СоА-лиазы (недостаточность HMG КоА лиазы)	C5OH-Карнитин > 0,6 C5OH/C0 < 0,031 C5OH/C8 < 10	0,057 0,002 0,801
Недостаточность 2-метил-3-гидроксибутирил-КоА-дегидрогеназы	C5:1-Карнитин < 0,1 C5OH-Карнитин > 0,6 C5OH/C0 < 0,031 C5OH/C8 < 10	0,028 0,057 0,002 0,801
Множественная недостаточность КоА-карбоксилазы (MCD) (Недостаточность синтетазы голокарбоксилазы)	C5OH-Карнитин < 0,6 C3-Карнитин < 4,5 C4DC-Карнитин < 0,85 C5OH/C0 < 0,031 C5OH/C8 < 10	0,057 0,854 0,188 0,002 0,801



МАМА ПАПА

медико-генетический центр

ул. Льва Толстого 21 г.Киев 01033

www.testdnk.com.ua 044 578 05 00



Органические ацидурии

ФИО пациента: Иванова Мария Ивановна Клиника:
Пол: женский ФИО доктора:
Дата рождения: 03/05/2016г. Лабораторный номер анализа: SNE16-0520
Дата забора: 10/05/2016г. Даты анализа: 13-20 мая 2016г.

Метаболическое расстройство	Референтные значения (µM/L)	Результаты (µM/L)
Нехватка витамина В12 у матери	C3-Карнитин < 4,5 C4DC-Карнитин < 0,85 C3/C2 < 0,2 C3/Метионин < 1 C3/C16 < 2,5	0,854 0,188 0,066 0,111 1,245
Недостаточность митохондриальной ацетоацетил-КоА-тиолазы (недостаточность бетакетотиолазы)	C5:1-Карнитин < 0,1 C5/ОН-Карнитин < 0,6 C4/ОН-Карнитин < 0,45 C5ОН/С0 < 0,031	0,028 0,057 0,063 0,002
Недостаточность Пропионил-КоА-карбоксилазы (пропионовая ацидемия)	C3-Карнитин < 4,5 C3/C2 < 0,2 C3/C16 < 2,5	0,854 0,066 1,245
Этилмалоновая энцефалопатия	C4-Карнитин < 0,9 C4/C3 < 0,6 (C4xС5)/С0 < 0,01	0,176 0,206 0,001
Формиминоглутаминовая ацидурия	C4-Карнитин < 0,9 C4/C2 < 0,05 C4/C3 < 0,6	0,176 0,014 0,206
Недостаточность 2-метилбутирил-КоА-дегидрогеназы	C5-Карнитин < 0,5 C5/C2 < 0,033 C5/С0 < 0,025 C5/С3 < 0,45	0,100 0,008 0,004 0,117
Недостаточность 3-метилглутаконил-КоА-гидратазы	C5ОН-Карнитин < 0,6 C5ОН/С0 < 0,031 C5ОН/С8 < 10	0,057 0,002 0,801



МАМА ПАПА

медико-генетический центр

ул. Льва Толстого 21 г. Киев 01033
www.testdnk.com.ua 044 578 05 00



ФИО пациента: Иванова Мария Ивановна Клиника:
Пол: женский ФИО доктора:
Дата рождения: 03/05/2016г. Лабораторный номер анализа: SNE16-0520
Дата забора: 10/05/2016г. Даты анализа: 13-20 мая 2016г.

Метаболическое расстройство	Референтные значения	Результаты
Врожденный гипотериоз	ТТГ < 15 мМЕ/л	2,6
Кистозный фиброз	Иммунореактивный трипсиноген < 75нг/мл	15,5
Галактоземия	Всего галактозы < 10 мг/л	2,96
Врожденная гипоплазия надпочечников	17-ОН Прогестерон < 10 нг/мл	1,09

Примечание: Значения норм и отклонений могут меняться в связи с постоянным процессом статистической оценки

Дата отчета: 20/05/2016г.

Директор лаборатории
Д-р Родика Симион

Директор "ТОВ Мама Папа"

