

患者ID	9900001	执业医生	NO PHYSICIAN
患者姓名	Report Sample	样本采集日期	12/01/2022
患者出生日期	03/09/1960	患者年龄	62
患者性别	F	样本采集时间	Not Given
样本编号	9900001-2	报告日期	11/09/2023

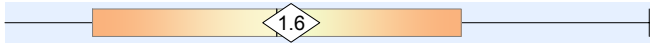
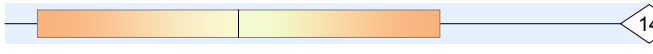
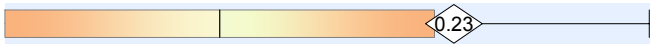
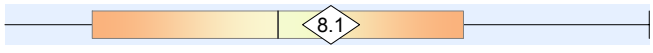
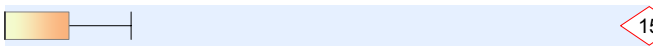
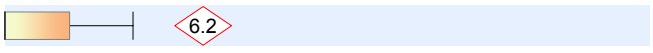
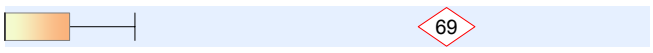
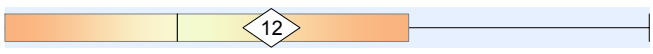
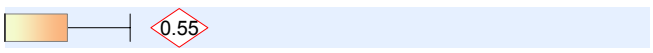


OAT代谢与营养综合检测

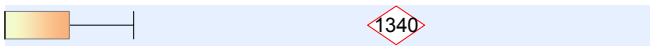
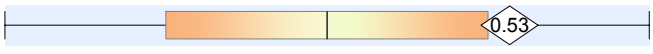
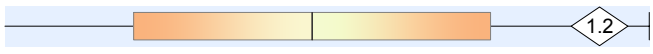
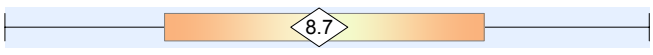
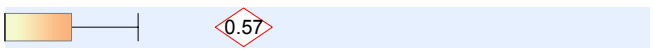
尿液中的代谢标记物 参考值 (微摩尔/摩尔 肌氨酸酐) 病人数值 参考人群 - 13岁以上的女性

肠道微生物增生

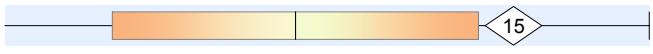

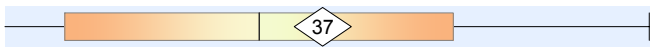

酵母菌和真菌指标

1 柠檬酸	≤ 3.6		1.6	
2 5-羟甲基-2-糠酸 (曲霉菌)	≤ 14		14	
3 3-侧氧戊二酸	≤ 0.33		0.23	
4 咪喃-2,5-二元羧酸 (曲霉菌)	≤ 16		8.1	
5 咪喃羧基甘氨酸 (曲霉菌)	≤ 1.9	H	15	
6 酒石酸 (曲霉菌)	≤ 4.5	H	6.2	
7 阿拉伯糖	≤ 29	H	69	
8 羧基柠檬酸	≤ 29		12	
9 丙三羧酸 (镰刀菌)	≤ 0.44	H	0.55	

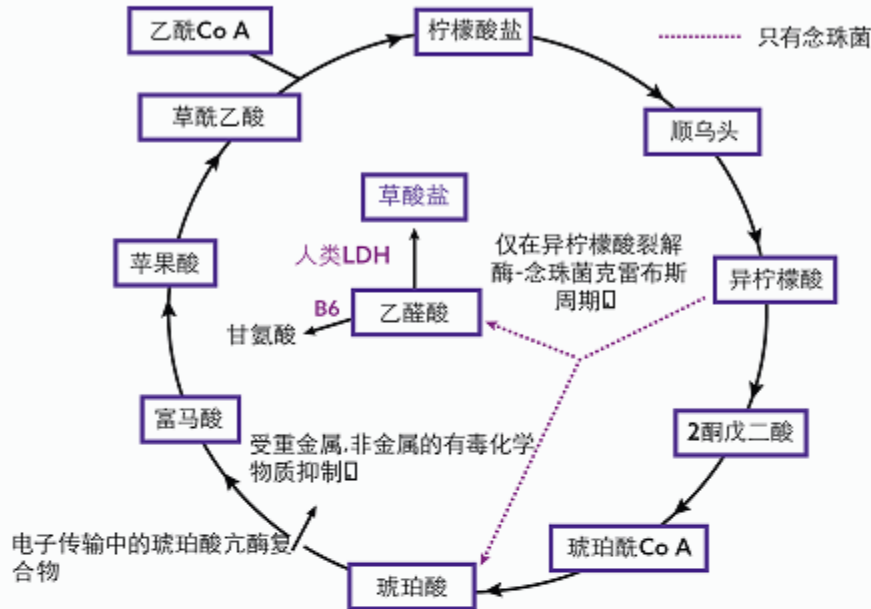
细菌指标

10 马尿酸	≤ 613	H	1,340	
11 二羟基苯	0.06 - 0.66		0.53	
12 4-羟基	≤ 1.3		1.2	
13 4-羟基马尿酸	0.79 - 17		8.7	
14 DHPPA (有益细菌)	≤ 0.38	H	0.57	

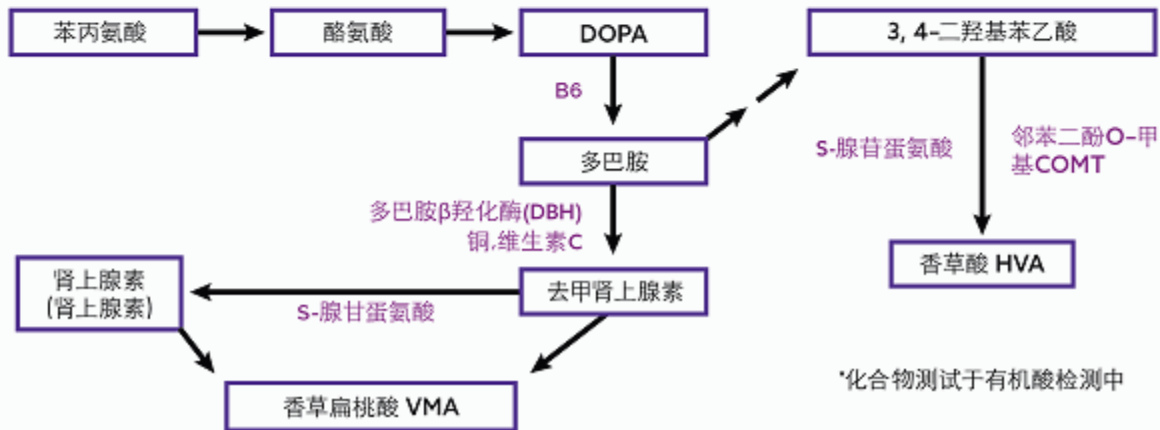
梭状芽胞杆菌细菌指标

15 4-羟基苯 (难辨梭状芽胞杆菌, 梭状stricklandii菌, 梭状lituseburense菌及其他)	≤ 19		15	
16 HPPHA (梭状sporogenes菌, 梭状caloritolerans菌, 梭状肉毒杆菌及其他)	≤ 208		162	
17 4-甲酚 (难辨梭状芽胞杆菌)	≤ 75		37	
18 3-吡啶 (梭状stricklandii菌, 梭状lituseburense菌, 梭状subterminale菌及其他)	≤ 11		2.9	

人体的克雷布斯循环显示出念珠菌(酵母菌)的克雷布斯循环变体可以通过乙醛酸而引起过量的草酸盐



儿茶酚胺神经递质在没有微生物抑制剂的情况下的合成和分解的主要途径



患者ID 9900001
 患者姓名 Report Sample
 样本编号 9900001-2

执业医师 NO PHYSICIAN
 样本采集日期 12/01/2022

尿液中的代谢标记物 参考值 (微摩尔/摩尔 肌氨酸酐) 病人数值 参考人群 - 13岁以上的女性

草酸代谢物

19 甘油	0.77 - 7.0	H 7.6	
20 乙醇酸	16 - 117	89	
21 草酸	6.8 - 101	H 224	

糖酵解循环代谢物

22 乳酸	≤ 48	22	
23 丙酮酸	≤ 9.1	2.4	

线粒体指标 - 克雷布斯循环代谢物

24 琥珀酸	≤ 9.3	H 18	
25 富马酸	≤ 0.94	0.82	
26 柠苹果酸	0.06 - 1.8	1.7	
27 2-侧氧戊二酸	≤ 35	11	
28 乌头酸	6.8 - 28	14	
29 柠檬酸	≤ 507	H 610	

线粒体指标 - 氨基酸代谢物

30 3-甲基	≤ 0.76	0.35	
31 3-羟基戊二	0.72 - 6.2	5.4	
32 3-甲基戊烯	≤ 4.5	1.4	

神经递质代谢产物

苯丙氨酸和酪氨酸代谢物

33 高香草酸 (HVA) (多巴胺)	0.80 - 3.6	3.5	
34 香草扁桃酸 (VMA) (去甲肾上腺素, 肾上腺素)	0.46 - 3.7	2.5	
35 HVA / VMA比率	0.16 - 1.8	1.4	
36 二羟基苯乙酸 (DOPAC) (多巴胺)	0.08 - 3.5	H 4.6	
37 HVA / DOPAC的比率	0.10 - 1.8	0.77	

色氨酸代谢产物



38 5-羟基吲哚乙酸 (5-HIAA) (五羟色胺)	≤ 4.3	1.9	
39 喹啉酸	0.85 - 3.9	2.4	
40 犬尿酸	≤ 2.2	1.4	

患者ID 9900001
 患者姓名 Report Sample
 样本编号 9900001-2

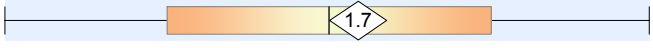
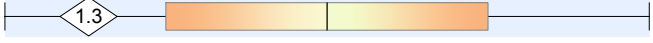
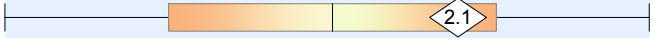

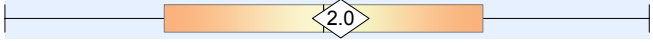
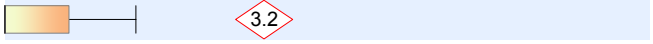

执业医师 NO PHYSICIAN
 样本采集日期 12/01/2022

尿液中的代谢标记物 参考值 (微摩尔/摩尔 肌氨酸酐) 病人数值 参考人群 - 13岁以上的女性

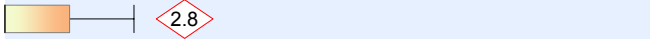
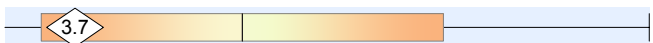
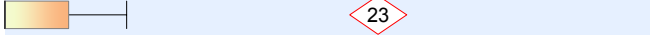
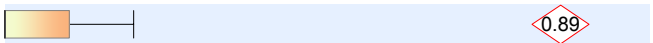
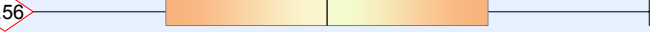
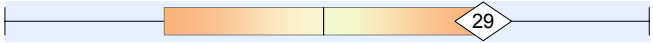
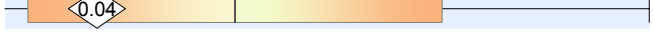
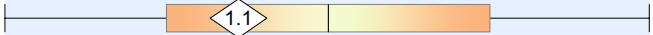
嘧啶类及叶酸代谢

41 尿嘧啶	≤ 9.7	4.5	
42 胸腺嘧啶	≤ 0.56	0.19	

酮类及脂肪酸氧化应激

43 3-甲基羟基丁酸	≤ 3.1	1.7	
44 乙酰乙酸	≤ 10	1.3	
45 乙基丙二酸	0.44 - 2.8	2.1	
46 甲基琥珀酸	0.10 - 2.2	H 4.1	
47 己二酸	0.04 - 3.8	2.0	
48 辛二酸	0.18 - 2.2	H 3.2	
49 癸二酸	≤ 0.24	0.21	

营养指标

维生素B12			
50 甲基丙二酸 *	≤ 2.3	H 2.8	
维生素B6标记			
51 吡哆酸 (B6)	≤ 34	3.7	
维生素B5标记			
52 泛酸 (B5)	≤ 10	H 23	
维生素B2 (核黄素) 标记			
53 戊二酸 *	0.04 - 0.36	H 0.89	
维生素C标记			
54 抗坏血酸	10 - 200	L 0.56	
维生素Q10(辅酶Q10)标记			
55 3-羟基-3-甲基戊二酸 *	0.17 - 39	29	
谷胱甘肽前体和螯合剂标记			
56 N-乙酰半胱氨酸 (NAC)	≤ 0.28	0.04	
维生素H(生物素)标记			
57 甲基枸橼酸 *	0.19 - 2.7	1.1	

* 如果该数值偏高则说明存在相关维生素及营养物质的缺乏情形。

患者ID 9900001
 患者姓名 Report Sample
 样本编号 9900001-2

执业医师 NO PHYSICIAN
 样本采集日期 12/01/2022

排毒反应标记

谷胱甘肽					
58 焦谷氨酸 *	10	- 33	H	43	
甲基化、接触毒性环境					
59 2-羟基丁酸 **	0.03	- 1.8		1.4	
氨过量					
60 乳清酸	0.06	- 0.54		0.48	
阿斯巴甜, 水杨酸盐或胃肠道细菌					
61 2-羟基马尿酸		≤ 1.3		0.39	

* 如果该数值偏高则说明存在相关维生素及营养物质的缺乏情形。

** 高值可能表明甲基化缺陷和/或暴露于有毒环境中。

氨基酸代谢物

62 2-羟基异戊酸	≤ 2.0			0	
63 2-羧基异戊酸	≤ 2.1			0.57	
64 3-甲基-2-氧戊酸	≤ 2.0			0.54	
65 2-羟基己酸	≤ 2.0			0.10	
66 2-羧基己酸	≤ 2.0			0.12	
67 2-羧基-4-甲基丁酸	≤ 2.0			0.09	
68 扁桃酸	≤ 2.0			0.38	
69 苯乳酸	≤ 2.0			0.12	
70 苯丙酮酸	≤ 2.0			0.14	
71 尿黑酸	≤ 2.0			0.02	
72 4-高羟苯基乳酸	≤ 2.0			0.35	
73 N-乙酰天门冬氨酸	≤ 38			2.4	
74 丙二酸	≤ 9.7			5.3	
75 4-羟基丁酸	≤ 4.8			3.7	

矿物质代谢

76 磷酸	1,000	- 5,000		2,493	
-------	-------	---------	--	-------	--

患者ID 9900001
 患者姓名 Report Sample
 样本编号 9900001-2

执业医师 NO PHYSICIAN
 样本采集日期 12/01/2022

液体摄入量标记

77 肌氨酸酐 100 mg/dL

肌氨酸酐检测主要用于修正已摄取液体中代谢标记物的水平。尿液中的肌氨酸酐不具有太高的诊断价值，因为一旦有新的液体摄入便会影响其水平。如果样本中的肌氨酸酐水平低于20mg/dL，我们将不对该样本进行检测，客户可以向我们索取拒检样本的相关规定。

检测报告说明的格式

有机酸检测的参照数值是根据全年龄段的典型参照样本制定的，不包括患有任何先天性症状的情况。参照数值是根据计算中间值及标准差的相关公式而制定的。参照数值依照年龄和性别进行分类，一般分为成年男子类（大于或等于13岁），成年女子类（大于或等于13岁），男童（小于13岁）和女童（小于13岁）。

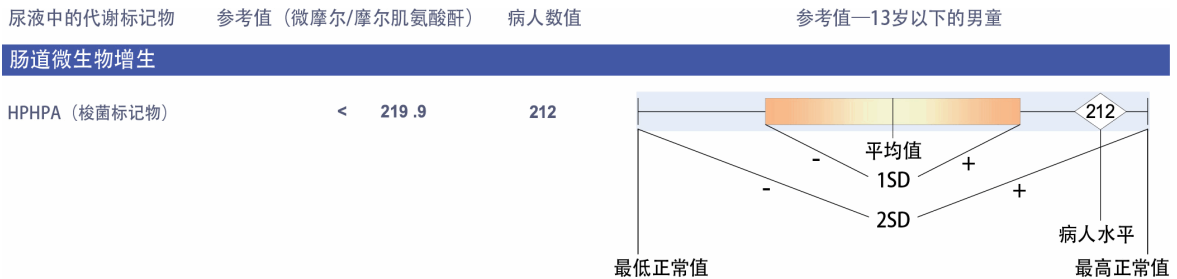
在有机酸检测和微生物有机酸结果中，我们设计有两种不同的图示。

第一种图示在病人数值处于正常数值范围时出现。

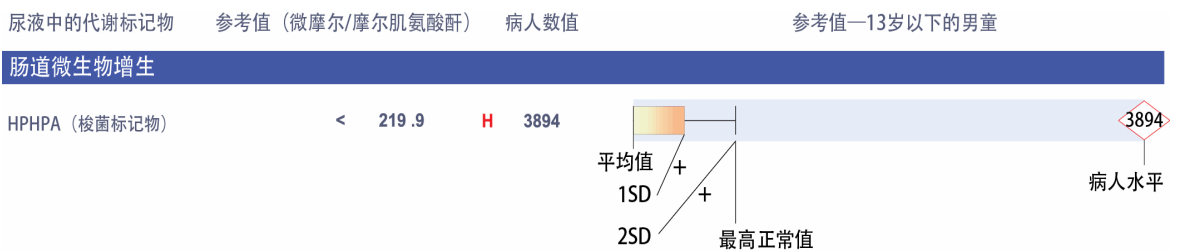
第二种图示则在病人数值处于非正常范围时出现，一般表现为过高或过低。在这种情况下，参照数值仅会显示出过量或不足的部分，使患者能够对结果一目了然。

在两种情形中，病人数值将在图示中显示为一个菱形符号。如果病人数值处在参照范围内，则菱形为黑色；如果病人数值过高或过低，则菱形显示为红色。

样例：病人数值处于正常数值范围内



样例：病人数值处于正常数值范围外



患者ID 9900001
 患者姓名 Report Sample
 样本编号 9900001-2

执业医生 NO PHYSICIAN
 样本采集日期 12/01/2022

检测说明

1-8) 高酵母菌/真菌代谢产物 说明胃肠道中酵母菌和真菌出现过度生长。服用抗真菌药物或天然抗真菌制品，同时补充高浓度的多联益生菌，可有效降低酵母菌和真菌数量。

高5-羟甲基-2-糠酸 (2)，呋喃-2,5-二羧酸 (4) 或呋喃羧基甘氨酸 (5)。 据报道，高5-羟甲基-2-糠酸，呋喃-2,5-二羧酸和呋喃羧基甘氨酸是真菌如曲霉属物种的副产物，酒石酸和草酸也是真菌的副产物。在抗真菌治疗后，这些化合物在尿中的值降低，因此高指标偏高可能表明胃肠道有真菌定植。具有高指标的人可能需要继续做一个大平原实验室的尿液真菌毒素测试。

9) 丙三羧酸 (丙烷-1,2,3-三羧酸) 指标明显超高 可能是由于摄入被伏马菌素（一组主要由轮枝菌产生的霉菌毒素）和其它相关物种所污染的玉米或玉米类食物造成的。丙三羧酸在通过胃肠道过程中从伏马菌素中释放出来。丙三羧酸是乌头酸酶的抑制剂，因此会干扰Krebs循环。乌头酸酶缺乏症的主要症状是肌病和运动不耐受。它也可以作为镁螯合剂。丙三羧酸也是改性玉米淀粉中的物质组分的代谢物，辛烯基琥珀酸可在许多婴儿配方中找到，例

如Nutramigen, Vivonex和Pregestimil。此外，三丙烯酸是甜菜糖和枫糖精制的副产物，并且可能在摄入这些糖后出现。在某些食品加工条件下，丙三羧酸也从伏马菌素中释放出来。由完整霉菌毒素引起的临床综合征罕见，并以腹痛和腹泻为特征。在德克萨斯州出现一系列此类缺陷后，与伏马毒素污染的1989年玉米作物的玉米消耗量相关联后，发现伏马菌素在神经管缺陷发生中的特定作用。最近的研究表明伏马毒素B1抑制培养细胞中的叶酸代谢。可以通过大平原实验室的尿霉菌毒素试验来确认是否有镰刀菌种。

10) 马尿酸指标超高可能来自食物，GI细菌活性或因为接触甲苯溶剂。马尿酸是甘氨酸和苯甲酸在肝脏中形成的结合物。尿液中的大部分马尿酸来自于绿原酸到苯甲酸的微生物分解的过程中。绿原酸是一种在饮料和许多水果蔬菜中常见的物质，包括苹果，梨，茶，咖啡，葵花籽，胡萝卜，蓝莓，樱桃，土豆，番茄，茄子，红薯和桃子。苯甲酸在蔓越莓汁中含量很高，也是一种食品防腐剂。工作场所是最常见接触甲苯的地方，但甲苯可能会从新地毯和其他建筑材料散发出来，或者在娱乐性滥用溶剂（如吸胶）等过程中进入人体。由于尿液中大多数马尿酸来自胃肠道来源，这种标记物不是甲苯中毒的一个有力的指标，所以正在被职业安全测试中的其他指标所取代。细菌过度生长可以用天然抗菌剂和/或包括鼠李糖乳杆菌（*Lactobacillus rhamnosus*）的益生菌来进行治疗。

14) DHPPA (3,4-二羟基苯丙酸) 指标超高表明过量摄入绿原酸，一种在饮料和许多水果和蔬菜中常见的物质，包括苹果，梨，茶，咖啡，葵花籽，胡萝卜，蓝莓，樱桃，土豆，西红柿，茄子，红薯和桃子。无害或有益的细菌如乳酸杆菌，双歧杆菌和大肠杆菌介入调解绿原酸到3,4-二羟基苯基丙酸（DHPPA）的分解，高指标可能表明胃肠道中的这些物质的量的增加。一种梭菌物种*C. orbiscindens*确实将黄酮木犀草素和圣草酚转化为3,4-二羟基苯基丙酸，但其仅在包括欧芹，百里香，芹菜和甜红辣椒这些相对较小范围的食物组中发生。与乳酸杆菌，双歧杆菌和大肠杆菌的主要菌群相比，胃肠道中梭状芽孢杆菌*orbiscindens*的数量可忽略不计（约占总细菌的0.1%）。因此，这种指标作为一般的梭菌标记基本上是无用的，但可能作为有益菌群存在的一个良好指标。

19) 高甘油酸 可能是由于微生物来源如酵母（曲霉菌，青霉菌，假丝酵母菌）或由于含有甘油/甘油的膳食来源。

19. 20. 21) 高草酸和存在或不存在升高的甘油或乙醇酸的情况可能与遗传性高氧血症，自闭症，女性外阴痛，纤维肌痛有关，也可能与高维生素C的摄入量有关。然而，在一项非常大的研究中发现，由于草酸形成的肾结石与维生素C（低于2000mg/每天）的摄入量无关。草酸除了在大多数蔬菜和水果中以不同浓度存在外，草酸盐（草酸的矿物共轭碱形式）也是霉菌（比如曲霉菌和青霉菌，可能还有念珠菌）的副产物。如果酵母或真菌指标升高，抗真菌治疗可能会减少过量的草酸盐。高草酸盐可能会导致难以治疗的贫血，皮肤溃疡，肌肉疼痛和心脏异常等问题。草酸升高也是抗冻（乙二醇）中毒的结果。草酸是三氯乙酸和其他环境污染物的有毒代谢物。此外，维生素C可能在运输或储存过程中因为分解而形成草酸盐。

草酸盐水平过高，且伴随有乙醇酸升高，可能说明存在遗传性高草酸尿症（I型），若出现甘油酸升高，则说明存在遗传性高草酸尿症（II型）。如果草酸盐高，而乙醇酸和甘油酸水平正常则可以排除患有遗传性疾病导致高草酸的可能。然而，有些过高的草酸盐也有可能是由一种新的遗传性疾病——高草酸尿症（III型）所导致的。乙醇酸的升高也可能是由产生羟基脯氨酸和乙醇酸的念珠菌胶原酶引起的。

患者ID	9900001	执业医生	NO PHYSICIAN
患者姓名	Report Sample	样本采集日期	12/01/2022
样本编号	9900001-2		

无论草酸盐的来源是哪里，其会产生肾结石和降低钙离子的功能都是不变的。在饭前食用柠檬酸钙镁可以有效地减少胃肠系统对草酸的吸收。钙和镁与草酸盐结合，使其无法吸收，应每餐服用。维生素B6和 ω -3脂肪酸补充剂还可能会减少草酸盐和/或其毒性。* *如果由于胆盐缺乏导致脂肪酸吸收不良，那么饮食中过量的脂肪可能会导致草酸盐升高。没有完全吸收的游离脂肪酸会与钙结合而形成不溶性脂肪酸盐，从而降低钙与草酸盐的结合能力，致使草酸盐被人体大量吸收。如果血浆中牛磺酸较低，每天补充牛磺酸 能够帮助胆盐的生产（牛磺胆酸），进而改善脂肪酸的吸收，同时减少人体对草酸盐的吸收。

高草酸盐症状常见于自闭症患者之中。在自闭症中，吸收不良和肠道中念珠菌过度生长可能是草酸盐过量的主要诱因。即便是存在高甘油或乙醇酸的病人，也不一定患有遗传性疾病。I型高草酸尿症的DNA测试可以从明尼苏达州罗彻斯特的梅奥诊所获得。测试# 89915 “AGXT基因，全基因分析”和仅针对p. Gly170Arg突变的# 83643 “丙氨酸：乙醛酸转氨酶[AGXT]突变，[G170R]，血液”。确认遗传疾病的另一种方法是血浆草酸盐测试，也可从梅奥诊所（电话507.266.5700）获得。血浆草酸盐值大于50微摩尔/升与遗传性草酸盐疾病一致，可作为替代确认试验。

对于患有高草酸尿症的病人来说，骨骼对草酸盐过量的反应最为强烈。骨骼草酸盐的水平在健康人群中几乎是微乎其微的。草酸盐在骨骼中的沉积会导致骨骼再吸收功能增强，进而导致成骨细胞细胞活性下降。

草酸盐还会在肾脏、关节、眼睛、肌肉、血管、大脑和心脏中沉积，直接导致纤维肌痛。产生在眼睛中的草酸盐晶体会导致疼痛，这也是某些自闭症患者会戳刺自己眼睛的原因。如果胃肠道中草酸盐水平过高会导致某些必需矿物质的吸收受阻，比如钙、镁，锌和其他物质。此外，乳房中的草酸盐沉积物与乳腺癌有关。

即便高草酸盐是由胃肠系统的微生态失调引起的，选择低草酸盐饮食将对降低草酸盐水平起到很好的效果。日常生活中含草酸盐较高的时候有菠菜、大豆、坚果和莓子类浆果等，应该避免食用。

具有异常高指标的遗传疾病特征的人应该做以下工作：

1. 避免菠菜，大豆，坚果和浆果一个月。
2. 如果念珠菌存在，治疗念珠菌至少一个月。
3. 重复有机酸测试，在测试前48小时停掉维生素C。
4. 如果遗传性草酸盐疾病的生化指标在重复的OAT有机酸测试中仍然存在升高，请考虑含有测试草酸盐代谢突变的DNA测试。

24) 琥珀酸指标超高 琥珀酸升高的最常见原因是暴露于具有损害线粒体功能的有毒化学物质的环境中。最有用的验证接触过有毒化学品的测试是头发金属测试和测试172种化学品的GPLTOX尿液检测。琥珀酸由琥珀酸脱氢酶代谢而成的，其重要性在于它既是Krebs循环酶又是线粒体电子传递链的复合物2的组成成分，使得该代谢物成为线粒体复合物2和Krebs循环功能障碍的指标。线粒体功能障碍和有毒化学物质标本包括草甘膦，2,4-二氯苯氧乙酸（2,4-D），有机磷农药，汞和铅单独有关联。大约95%的琥珀酸升高结果是与有毒化学品接触有关。有机酸测试中的琥珀酸和GPLTOX测试中的tiglylglycine是两种最有用的线粒体功能障碍指标。Tiglylglycine是线粒体呼吸链复合体I功能障碍的指标，而高琥珀酸则表示复合体2的功能障碍。当存在严重的化学中毒时，其他三环类（krebs）的指标也可能升高。一般来说，化学毒性的严重程度与高的琥珀酸值相关。

线粒体突变是琥珀酸升高的不常见的原因，线粒体突变可能是因为线粒体蛋白质比如Kearns-Sayres病的核或线粒体DNA突变所致。琥珀酸是 γ -氨基丁酸（GABA）的代谢产物，因此补充GABA也可以增加琥珀酸。

29) 柠檬酸指标超高 可能是由于食用过多含柠檬酸的食物，或胃肠道中酵母菌产生过度柠檬酸或阻碍人体内柠檬酸循环而导致的。

36) 3,4-二羟基苯乙酸指标超高（DOPAC） 3,4-二羟基苯乙酸（DOPAC）是多巴胺代谢的中间体。由于摄入DOPAC的氨基酸前体如苯丙氨酸，酪氨酸或DOPA增加，因此数值可能会升高。其数值也可能会升高，诸如下面一些原因，比如梭菌代谢物，霉菌代谢产物镰孢菌酸，药物如双硫仑，或食品添加剂如阿斯巴甜，或由于铜缺乏引起的DBH酶缺陷，维生素C缺乏症或苹果酸缺乏，它们抑制了多巴胺 β 羟化酶（DBH）造成的。DBH的单核苷酸多态性（SNP）和儿茶酚-O-甲基转移酶（COMT）所导致的酶活性降低也导致DOPAC的量增加。S-腺苷甲硫氨酸（Sam-e）的缺乏也与高含量的DOPAC有关。COMT的SNP可在大平原实验室的DNA甲基化途径测试中获得。S-腺苷甲硫氨酸（Sam-e）的缺乏也与大量的DOPAC有关。当尿液收集前一天摄入香蕉时，也可能增加DOPAC。

患者ID	9900001	执业医生	NO PHYSICIAN
患者姓名	Report Sample	样本采集日期	12/01/2022
样本编号	9900001-2		

38) 5-羟基吲哚乙酸 (5HIAA) 水平低于平均值 可能表明神经递质血清素的产生得少和/或其代谢减少。5-羟基吲哚乙酸是血清素的代谢物，其值偏低与抑郁症状相关。5HIAA的低产量可能是由于血清素的前体氨基酸色氨酸的摄入或吸收减少，血清素的生物合成所需的辅因子（如四氢生物蝶呤和维生素B6辅酶）的量的减少。另外，许多遗传变异例如单核苷酸多态性 (SNP) 或突变可能导致5HIAA的产生减少。这种SNPs可在大平原实验室所提供的DNA甲基化途径检测中测试出。服用单胺氧化酶 (MAO) 抑制剂的患者中可能会有该指标的值降低的现象，这些抑制剂包括含有酪胺的药物或食物（比如基安蒂葡萄酒和苦艾酒，发酵食物如奶酪，鱼，豆腐，香肠，博洛尼亚，意大利辣香肠，酸菜和萨拉米）。

45-49) 乙基丙二酸甲基琥珀酸，己二酸，辛二酸或癸二酸超高可能是由于脂肪酸氧化紊乱，肉碱缺乏，戒食或增加了如椰子油，MCT油和婴儿配方中的中链甘油三酯的摄入量。脂肪酸氧化缺陷与低血糖症，呼吸暂停发作，嗜睡和昏迷有关。[一种乙酰肉碱概要（杜克大学生化遗传实验室 Duke University Biochemical Genetics Laboratory, <http://medgenetics.pediatrics.duke.edu>）可以排除脂肪酸氧化缺陷的问题]。无论什么原因，补充左旋肉碱或乙酰左旋肉碱可能是有益的。

50) 甲基丙二酸超高见于维生素B12缺乏症，维生素B12吸收或运输的缺乏，以及遗传病甲基丙二酸血症。如果该值大于100 mmol / mol肌酐，那么与遗传疾病有更强的一致性的关系，而更低的值通常与营养缺陷相关。补充维生素B 12可能是有益的。

51) 吡哆酸 (B6) 低于平均值水平可能由于身体状况低于最佳健康状况（比如低摄入量，吸收不良或生态失调）。补充B6或多种维生素可能是有益的。

52) 泛酸 (B5) 指标超高通常表明最近摄入了泛酸这个营养补充剂。泛酸是被转化为辅酶A（与维生素A无关），它是一种必需B族维生素。辅酶A是在合成脂肪酸，胆固醇和乙酰胆碱中所需要的，也是三羧酸循环和脂肪酸分解代谢所需要的。由于某些人可能需要高剂量的泛酸，所以泛酸水平呈现高值并不一定表明需要减少泛酸的摄入。

然而，如果病人没有服用B族维生素的补充剂而具有高泛酸值，特别是如果该值为正常上限的20倍或更多倍时，则此人可能在泛酸转化为泛酸磷酸盐方面具有遗传缺陷，此转化是生产辅酶A的第一步。在停止补充所有维生素B的一周后再重新测试可能有用；而PKAN患者即使没有补充B族维生素预计也会有非常高的泛酸水平。这种疾病被称为泛酸激酶相关神经变性 (PKAN)，是一种代谢的先天性错误，其特征是基底节中的铁积累和存在肌张力障碍，构音障碍，帕金森症状和视网膜退化。在这种疾病的轻度变种中，精神疾病如情感分裂性精神障碍，幻觉，强迫症，言语缺陷和抑郁症是常见的。在泛酸激酶2 (PANK2)（是线粒体辅酶A生物合成中的限速酶）中的突变是该病症最常见的遗传原因。在这种疾病的患者的有机酸测试中，常见的其他生化异常包括乳酸盐，丙酮酸盐和三羧酸循环中间体的值的升高。确认DNA突变需要特殊的基因检测。芝加哥大学在2017年进行了PANK2删除测试，该测试价格为1000美元。链接

是：<http://dnatesting.uchicago.edu/tests/pank2-deletionduplication-analysis>

该疾病的治疗目前集中于给予高剂量的泛酸以刺激任何残留的酶。摄入量高达每天10克，而副作用很少。其他建议的疗法是增加补充胆固醇，脂溶性维生素和胆盐。由于乳酸菌种生产泛酸磷酸盐，因此补充高剂量的益生菌也可能是有益的。

53) 戊二酸指标超高可能是由戊二酸血症、脂肪酸氧化缺陷、核黄素缺乏症、摄取中链甘油三酯、丙戊酸代谢的影响（敌百控）或腹腔疾病等所导致。这些遗传疾病一般常见于儿童之中，不过有时也见于成人。当戊二酸水平超过10微摩尔/摩尔肌氨酸酐时便说明存在遗传性疾病，但即便是尿液中含量不高也无法排除有疾患的可能。可以通过DNA检测来确诊两种类型的遗传障碍，但目前还没有被商业化运用。该物质的水平在10%的自闭症患儿体内超标。无论诱因为何，每天补充核黄素和辅酶Q10应该有益。

戊二酸血症I型一般与3-羟基戊二酸和戊烯二酸水平过高有关。如果3-羟基戊二酸水平正常可以大大降低患有戊二酸血症I型的可能，但也不能完全排除患有戊二酸血症I型的可能性。这种疾病的症状范围从正常到脑病变和脑瘫以及其他神经系统异常都在其中。有些患有戊二酸血症I型的患者会出现脑内或眼内出血的情况，而这种症状却往往被误认为是虐待儿童的证据。治疗方法是进行低赖氨酸食疗，同时补充肉碱。

戊二酸血症II型也叫做酰基辅酶A脱氢酶缺乏症，是由一个线粒体电子传递蛋白的遗传缺陷引起的，通常与生长畸形、癫痫、低血糖和发育迟缓等有关。戊二酸血症II型往往会出现2-羟基戊二酸、异戊甘氨酸、己醯甘氨酸、异丁甘氨酸、乙基丙二酸、甲基琥珀酸、己二酸、辛二酸或癸二酸水平过高的情形。

54) 低于抗坏血酸 (维生素C) 的平均值可能表明低于抗氧化剂维生素C的最佳水平。如果在摄入大量维生素C后12个小时或更长时间取样仍然具有低水平值，那么建议每天服用2或3次缓释维生素C。

患者ID	9900001	执业医生	NO PHYSICIAN
患者姓名	Report Sample	样本采集日期	12/01/2022
样本编号	9900001-2		

58) 焦谷氨酸超高超标的焦谷氨酸（5-羟脯氨酸）最常见的原因是由于有毒物质的接触，诸如对乙酰氨基酚毒素，从而引起的细胞内谷胱甘肽缺乏。焦谷氨酸（5-氧代脯氨酸）的形成是由细胞内 γ -谷氨酰半胱氨酸转化为焦谷氨酸的。这种转换受细胞内谷胱甘肽的调节。当细胞内谷胱甘肽含量低或谷胱甘肽合成酶缺乏时，会形成大量的 γ -谷氨酰半胱氨酸和焦谷氨酸。中等剂量的对乙酰氨基酚（扑热息痛），氨基烯酸（Sabril）或某些抗生素（氟氯西林，奈替米星）或暴露于有毒的环境化学物质中（造成谷胱甘肽耗竭，如卤代烃（如DDT, PCB's, 和许多其他））这些原因通常会造成中度谷胱甘肽的缺乏和高焦谷氨酸。高焦谷氨酸还可能由分解焦谷氨酸的氧化脯氨酸酶的遗传缺陷引起，并且还可能与以下相关：尿素循环障碍；丙酸血症；hawkinsinuria；伴有严重烧伤的史蒂文斯 - 约翰逊综合征；高胱氨酸尿症；早熟；甘氨酸缺乏症；或服用合成配方奶粉的婴儿。治疗最常包括补充N-乙酰半胱氨酸（NAC）或脂质体谷胱甘肽（liposomal glutathione）。

这些实验室检测尚未经FDA评估，不适用于诊断。补充建议不旨在治疗，治愈或预防任何疾病，也不会取代医疗专业人员的医疗建议或治疗。