

检验结果分析报告

姓名		检测项目	MZ02代谢缺陷筛查二(A+B) (150余种病)
性别	女	医院名称	北京儿童医院
出生日期		科室名称	消化病房
年龄	15Y4M4D	病历/门诊号	
受理号码		床号	
		医师	
临床印象			

疾病分类

检验结果

氨基酸血症	Thr, Arg/Orn, Phe/Tyr增高
有机酸血症	酮体增高
脂肪酸代谢缺陷	C0, C2, C3, C16增高
Citrin 缺陷	未发现异常改变
糖代谢缺陷	未发现异常改变
核酸代谢缺陷	未发现异常改变
其他代谢缺陷	同型丝氨酸增高

提示: C3偏高伴同型丝氨酸增高以及轻度酮尿

此次检查结果,发现血中Thr, Arg/Orn, Phe/Tyr, C0, C2, C3, C16增高;尿中酮体和同型丝氨酸增高。上述改变考虑是肝功能异常、营养用药引起的继发性改变,但非典型性C3高值相关有机酸血症的可疑需要除外。请结合临床病史、肝功能、血糖浓度、营养用药情况(是否使用了左旋肉碱)和临床其他检查综合判断,并建议复查。

注 本报告非临床诊断报告

本报告仅对所测标本负责,仅供医生参考使用

未经检验所批准,不得复制。如有疑问请在报告日期一周内提出

采尿日期 2025-02-13

受理日期 2025-02-13

检验者

采血日期 2025-02-13

检验日期 2025-02-13

接收日期 2025-02-13

报告日期 2025-02-17

审核者



血氨基酸

单位: $\mu\text{mol/L}$

项目编号	英文缩写	中文全称	MZ02-36803	倍率	提示	12Y-18Y 年龄段参考范围
AA01	Ala	丙氨酸	118.64	0.38		39.00-312.60
AA02	Arg	精氨酸	23.15	0.463		0.00-50.00
AA03	Asp	天冬氨酸	22.05	0.299		8.00-73.80
AA04	Cit	瓜氨酸	14.12	0.372		4.00-38.00
AA05	Cys	半胱氨酸	1.14	0.467		0.00-2.44
AA06	Gln	谷氨酰胺	51.48	0.484		23.00-106.40
AA07	Glu	谷氨酸	109.32	0.911		23.00-120.00
AA08	Gly	甘氨酸	208.12	0.618		49.00-337.00
AA09	fHcy	游离同型半胱氨酸	9.19	0.459		5.00-20.00
AA10	His	组氨酸	40.24	0.281		0.00-143.00
AA11	Leu+Ile	亮氨酸+异亮氨酸	70.15	0.518		25.00-135.40
AA12	Met	蛋氨酸	13.72	0.536		3.40-25.60
AA13	Orn	鸟氨酸	18.25	0.305		8.00-59.80
AA14	Phe	苯丙氨酸	46.4	0.387		20.00-120.00
AA15	Pip	哌啶酸	220.32	0.462		116.00-476.60
AA16	Pro	脯氨酸	595.87	0.47		195.00-1269.00
AA17	Ser	丝氨酸	62.02	0.912		15.00-68.00
AA18	Trp	色氨酸	7.06	0.523		3.90-13.50
AA19	Tyr	酪氨酸	21.4	0.263		9.00-81.40
AA20	Thr	苏氨酸	66.87	1.298	↑	22.00-51.50
AA21	Val	缬氨酸	137.68	0.565		80.00-243.60
AA22	Arg/Orn		1.268	1.585	↑	0.00-0.80
AA23	Cit/Arg		0.61	0.086		0.00-7.10
AA24	Cit/Phe		0.304	0.574		0.06-0.53
AA25	Gln/Cit		3.646	0.372		0.97-9.80
AA26	Glu/Cit		7.742	0.605		0.00-12.80
AA27	Gly/Ala		1.754	0.974		0.52-1.80
AA28	Leu/Ala		0.591	0.695		0.10-0.85
AA29	Leu/Phe		1.512	0.458		0.48-3.30
AA30	Met/Leu		0.196	0.53		0.00-0.37
AA31	Met/Phe		0.296	0.462		0.04-0.64
AA32	Orn/Cit		1.292	0.244		0.34-5.30
AA33	Phe/Tyr		2.168	1.204	↑	0.28-1.80
AA34	Tyr/Leu		0.305	0.254		0.14-1.20
AA35	Thr/Ser		1.078	0.216		0.00-5.00
AA36	Val/Phe		2.967	0.486		1.50-6.10

Thr, Arg/Orn, Phe/Tyr增高

正常对照组:

12Y-18Y 年龄段

血脂酰肉碱

单位: $\mu\text{mol/L}$

项目编号	英文缩写	中文全称	MZ02-36803	倍率	提示	12Y-18Y 年龄段参考范围
AC01	C0	游离肉碱	40.2	1.058	↑	10.00-38.00
AC02	C2	乙酰肉碱	34.98	1.296	↑	0.00-27.00
AC03	C3	丙酰肉碱	4.24	1.068	↑	0.00-3.97
AC04	C4	丁酰肉碱	0.13	0.419		0.00-0.31
AC05	C5	异戊酰肉碱	0.12	0.343		0.00-0.35
AC06	C6	己酰肉碱	0.04	0.4		0.00-0.10
AC07	C8	辛酰肉碱	0.07	0.292		0.00-0.24
AC08	C10	癸酰肉碱	0.14	0.333		0.00-0.42
AC09	C12	十二酰肉碱	0.04	0.222		0.00-0.18
AC10	C14	十四酰肉碱	0.14	0.737		0.00-0.19
AC11	C16	十六酰肉碱	2.29	1.527	↑	0.00-1.50
AC12	C18	十八酰肉碱	0.88	0.898		0.00-0.98
AC13	C5:1	甲基巴豆酰肉碱	0.01	0.1		0.00-0.10
AC14	C8:1	辛烯酰肉碱	0.05	0.152		0.00-0.33
AC15	C10:1	癸烯酰肉碱	0.04	0.138		0.00-0.29
AC16	C10:2	癸二烯酰肉碱	0.000	0.000		0.00-0.07
AC17	C12:1	十二烯酰肉碱	0.03	0.3		0.00-0.10
AC18	C14:1	十四烯酰肉碱	0.11	0.688		0.00-0.16
AC19	C14:2	十四碳二烯酰肉碱	0.02	0.167		0.00-0.12
AC20	C16:1	十六烯酰肉碱	0.15	0.333		0.00-0.45
AC21	C18:1	十八烯酰肉碱	0.77	0.481		0.00-1.60
AC22	C18:2	十八碳二烯酰肉碱	0.31	0.316		0.00-0.98
AC23	C5DC	戊二酰肉碱	0.01	0.111		0.00-0.09
AC24	C6DC	己二酰肉碱	0.03	0.15		0.00-0.20
AC25	C4-OH	羟基丁酰肉碱	0.14	0.636		0.00-0.22
AC26	C5-OH	羟基异戊酰肉碱	0.05	0.093		0.00-0.54
AC27	C14-OH	羟基十四酰肉碱	0.01	0.167		0.00-0.06
AC28	C16:1-OH	羟基十六烯酰肉碱	0.02	0.5		0.00-0.04
AC29	C16-OH	羟基十六酰肉碱	0.000	0.000		0.00-0.04
AC30	C18:1-OH	羟基十八烯酰肉碱	0.000	0.000		0.00-0.12
AC31	C18-OH	羟基十八酰肉碱	0.000	0.000		0.00-0.05
AC32	C0/C2		1.149	0.359		0.20-3.20
AC33	C0/C16		17.555	0.351		7.00-50.00
AC34	C3/C0		0.105	0.553		0.02-0.19
AC35	C3/C2		0.121	0.403		0.02-0.30
AC36	C3/C16		1.852	0.337		0.20-5.50
AC37	C4/C3		0.031	0.182		0.00-0.17
AC38	C5/C4		0.923	0.21		0.22-4.40
AC39	C5DC/C8		0.143	0.13		0.00-1.10
AC40	C5DC/C16		0.004	0.029		0.00-0.14
AC41	C8/C2		0.002	0.067		0.00-0.03
AC42	C8/C3		0.017	0.131		0.00-0.13
AC43	C8/C10		0.5	0.385		0.25-1.30
AC44	C8/C12		1.75	0.673		0.01-2.60
AC45	C8/C16		0.031	0.074		0.00-0.42
AC46	C14:1/C16		0.048	0.24		0.00-0.20
AC47	C16-OH/C16		0.000	0.000		0.00-0.05

C0, C2, C3, C16增高

正常对照组:

12Y-18Y 年龄段

检测成份

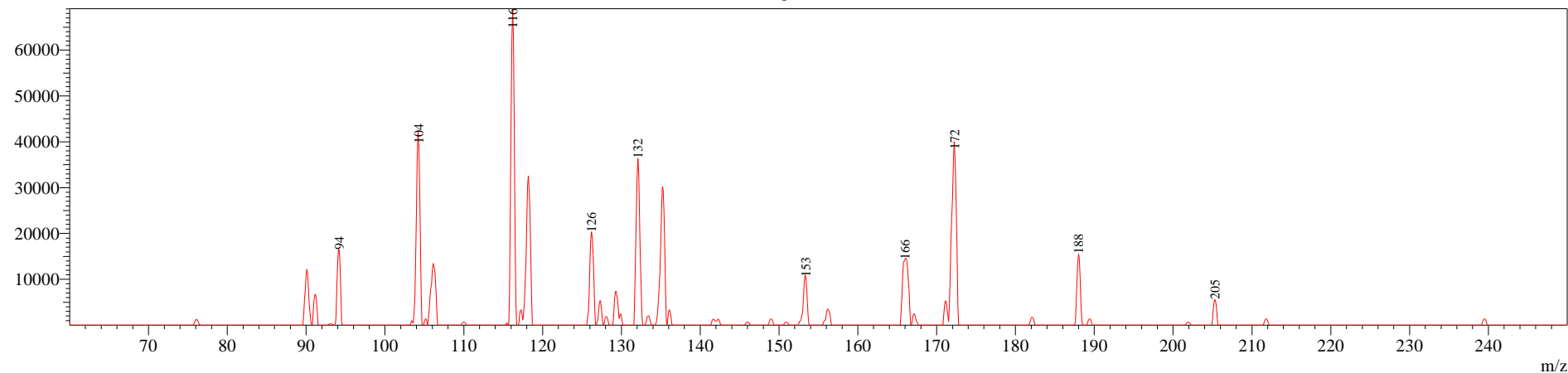
项目编号	项目名称	英文缩写	检测结果	提示	参考范围	单位
UXX0003	尿肌酐	Crn	8230			μ mol/L
UXX0006	尿酸	UA	0.31		0.04-0.72	mmol/mmolCrn
UXX0007	尿糖	GLU	0.052		<0.066	mmol/mmolCrn
BXX0014	生物素酶活性(干血斑)	Biotinidase	5.35		1.17-6.30	pmol/min•3mm disc
BXX0018	生物素酶正常均值对照百分比		138		>30	%

样品ID MZ02-36803

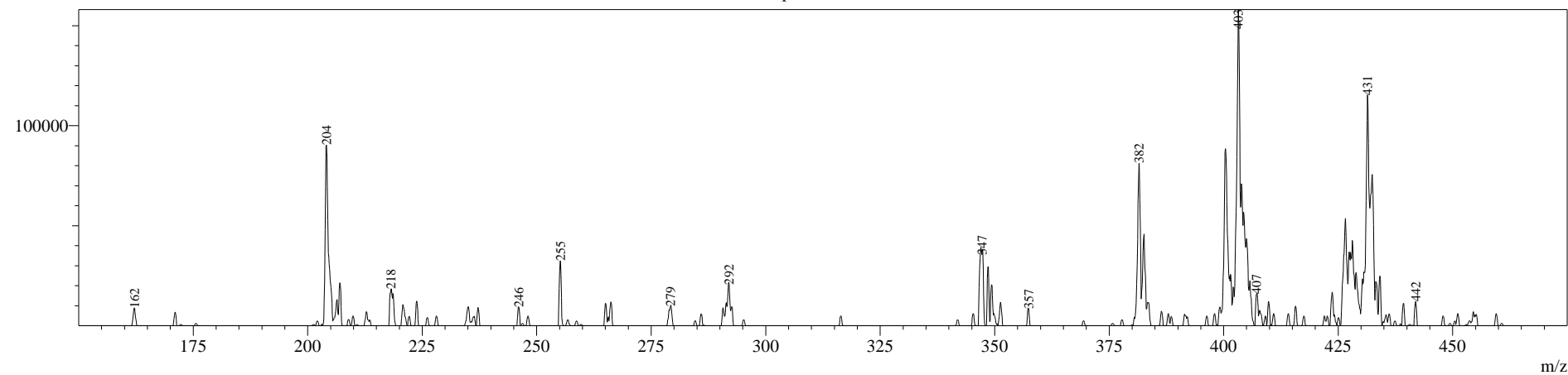
样品位置 1-C6

检测日期 2025/2/13 17:00:24

MS Spectrum



MS Spectrum



尿代谢成分色谱图

