

**ВЗАИМОСВЯЗИ МЕЖДУ ОПРЕДЕЛЯЕМЫМИ В СКРИНИНГЕ МЕТАБОЛИТАМИ**

**И ПОДОЗРЕНИЕМ НА НАЛИЧИЕ У ОБСЛЕДУЕМОГО**

**КОНКРЕТНОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ - [НБО1](#)**

Полное название определяемого метаболита	Сокращённое название определяемого метаболита	Наследственные заболевания обмена веществ	Изменение концентрации метаболитов	Рекомендации по дальнейшему (уточняющему диагност) обследованию пациента
<b>5-оксипролин</b>	5-Охо Pro	5-оксопролинурия (недостаточность глутатион синтетазы)	5-оксопролин ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена GSS)
<b>Аланин</b>	Ala	Может повышаться при повышении концентрации лактата в крови	Аланин ↑	Измерение концентрации лактата (молочной кислоты) в крови - в разработке
<b>Аргинин</b>	Arg	Аргининемия/недостаточность аргиназы	Аргинин ↑	1. Аминокислоты плазмы (повышение аргинина) - в разработке 2. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> )
<b>Аспарагиновая кислота</b>	Asp	Дикарбоновая аминокацидурия	Глутаминовая кислота ↑	Аминокислоты плазмы и мочи - в разработке
<b>Цитруллин</b>	Cit	Цитруллинемия тип 1, неонатальная цитруллинемия	Цитруллин ↑	1. Аминокислоты плазмы - в разработке 2. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 3. ДНК-диагностика (полный анализ гена ASS1) ( <a href="#">7058</a> )
		Аргининосукциновая ацидурия (АСА)/ недостаточность аргининосукцинат лиазы	Цитруллин ↑	1. Определение аргининоянтраной кислоты в плазме и моче - в разработке

				2. ДНК-диагностика (полный анализ гена <i>ASL</i> )
		Недостаточность орнитин транскарбамилазы	Цитруллин ↓	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена <i>OTC</i> ) ( <a href="#">7055</a> )
		Недостаточность карбамилфосфат синтазы	Цитруллин ↓	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена <i>CPS1</i> )
		Недостаточность N-ацетилглутамат синтазы	Цитруллин ↓	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена <i>NAGS</i> )
<b>Цистин</b>	Cys	Недостаточность молибденового кофактора	Цистин ↓	Скрининг на НБО (качественные тесты с мочой) ( <a href="#">7059</a> )
<b>Глутаминовая кислота</b>	Glu	Дикарбоновая аминокацидурия	Глутамин ↑ (с аспарагиновая кислота ↑)	Аминокислоты плазмы и мочи - в разработке
<b>Глицин</b>	Gly	Некетотическая гиперглицинемия	Глицин ↑ (с аспарагиновая кислота ↑ с глутаминовая кислота ↑)	1. Тандемная масс-спектрометрия образцов плазмы и ЦСЖ (отношение глицина ЦСЖ/плазма > 0,06) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов <i>GLDC</i> , <i>GCST</i> , <i>GCSH</i> ) ( <a href="#">7053</a> ), ( <a href="#">7054</a> )
<b>Гомоцистин</b>	Hcy	Нарушения кобаламина	Гомоцистин ↑	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
		Недостаточность цистатионин бета-синтазы	Гомоцистин ↑ Серин ↓	
		Недостаточность метионин аденозилтрансферазы	Гомоцистин ↑	
<b>Гистидин</b>	His	Гистидинемия/недостаточность	Гистидин ↑	Неспецифические изменения,

		гистидин аммоний лиазы		необходим анализ клинических данных
<b>Лейцин</b>	Leu	Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (лейциноз)	Лейцин ↑ (с валин ↑)	<p>1. Газовая хроматография образцов мочи (<a href="#">НБО2</a>)</p> <p>2. Скрининг на НБО (качественные тесты с мочой) (<a href="#">7059</a>)</p> <p>3. Аминокислоты плазмы (повышение аллоизолейцина) - в разработке</p> <p>4. ДНК-диагностика (частые мутации в генах ВСКDНА, ВСКDНВ) (<a href="#">7044</a>)</p> <p>5. ДНК-диагностика (полный анализ генов ВСКDНА, ВСКDНВ) (<a href="#">7045</a>)</p>
<b>Метионин</b>	Met	Гомоцистинурия/ недостаточность цистатионин бета-синтетазы	Метионин ↑	<p>1. Аминокислоты плазмы и мочи - в разработке</p> <p>2. Скрининг на НБО (качественные тесты с мочой) (<a href="#">7059</a>)</p> <p>3. Частые мутации в гене CBS (Гомоцистинурия) (<a href="#">7043</a>)</p>
<b>Орнитин</b>	Orn	Гиперорнитинемия-гипераммониемия-гомочитрулинемия (ННН синдром, недостаточность орнитин транслоказы)	Орнитин ↑	<p>1. Аммоний в сыворотке - в разработке</p> <p>2. Газовая хроматография образцов мочи (<a href="#">НБО2</a>)</p> <p>3. ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A15)</p>
<b>Фенилаланин</b>	Phe	Фенилкетонурия	Фенилаланин ↑↑	<p>1. Газовая хроматография образцов мочи (<a href="#">НБО2</a>)</p> <p>2. ДНК-диагностика (анализ гена PАН) (<a href="#">7781</a>)</p>

<b>Пролин</b>	Pro	Пролинемия тип 1	Пролин ↑	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
		Пролинемия тип 2	Пролин ↑	
		Недостаточность пируват карбоксилазы тип В	Пролин ↑	
<b>Серин</b>	Ser	Недостаточность цистатионин бета-синтазы	Гомоцистин ↑ (с серин ↓)	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
<b>Треонин</b>	Thr		↓↑ Треонин	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
<b>Триптофан</b>	Trp	Болезнь Хартнупа	Триптофан ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC6A19)
<b>Тирозин</b>	Tyr	Тирозинемия тип 1	Тирозин ↑	1. ВЭЖХ-МС/МС органических кислот мочи (сукцинилацетон повышен) ( <a href="#">7061</a> ) 2. Альфа-фетопротеин в сыворотке ( <a href="#">92</a> ) 3. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 4. ДНК-диагностика (частые мутации в гене FAN)
		Тирозинемия тип 2	Тирозин ↑	1. ВЭЖХ-МС/МС органических кислот мочи (сукцинилацетон в норме) ( <a href="#">7061</a> ) 2. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 3. ДНК-диагностика (полный анализ гена TAT)
<b>Валин</b>	Val	Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (лейциноз)	Валин ↑ (с Лейцин ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> )

				<p>2. Скрининг на НБО (качественные тесты с мочой) (<a href="#">7059</a>)</p> <p>3. Аминокислоты плазмы (повышение аллоизолейцина) - в разработке</p> <p>4. ДНК-диагностика (частые мутации в генах ВСКДНА, ВСКДНВ) (<a href="#">7044</a>)</p> <p>5. ДНК-диагностика (полный анализ генов ВСКДНА, ВСКДНВ) (<a href="#">7045</a>)</p>
<b>Свободный карнитин</b>	C0	Нарушение транспорта карнитина	C0 ↓ тотальное снижение ацилкарнитинов	<p>1. Тандемная масс-спектрометрия (на фоне приема препаратов, содержащих карнитин) (<a href="#">НБО1</a>)</p> <p>2. ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC22A5)</p>
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I	C0 ↑ (с C16 ↓ с C18:1 ↓ с C18:2 ↓)	ДНК-диагностика (полный анализ генов CPT1A (19 экзонов), CPT1B (19 экзонов), CPT1C (19 экзонов))
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C0 ↓ (с C16 ↑ с C18:1 ↑ с C18:2 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C0 ↓ (с C16 ↑ с C18:1 ↑ с C18:2 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20 (9 экзонов))
<b>Деканоилкарнитин</b>	C10	Недостаточность среднепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C10 ↑ (с C10:1 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑)	<p>1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) (<a href="#">7052</a>)</p> <p>2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM)</p> <p>3. Газовая хроматография образцов мочи (<a href="#">НБО2</a>)</p>
		Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил	C10 ↑ (с C12 ↑ с C14 ↑ с C16 ↑ с C18 ↑ с C4 ↑)	1. Газовая хроматография образцов

		КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	с C5 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑)	мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>Декеноилкарнитин</b>	C10:1	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C10:1 ↑ (с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) ( <a href="#">7052</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM) 3. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> )
<b>Декадиеноилкарнитин</b>	C10:2	Недостаточность 2,4-диеноил КоА редуктазы	C10:2 ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена DECR1)
<b>Додеканоилкарнитин</b>	C12	Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C12 ↑ (с C14 ↑ с C16 ↑ с C18 ↑ с C4 ↑ с C5 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>Додекеноилкарнитин</b>	C12:1	Может повышаться при недостаточности очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы, но чаще не повышается	C12:1 ↑	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
<b>Тетрадеканоилкарнитин</b>	C14	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14 ↑ (с C14:1 ↑ с C14:2 ↑ с C16:1 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL) ( <a href="#">7051</a> )
		Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C14 ↑ (с C16 ↑ с C18 ↑ с C4 ↑ с C5 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑ с C12 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>3-гидрокси-</b>	C14 OH	Может повышаться при	C14 OH ↑	Неспецифические изменения,

<b>тетрадеканоилкарнитин</b>		недостаточности длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка), но чаще не повышается		необходим анализ клинических данных
<b>Тетрадекеноилкарнитин</b>	C14:1	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14:1 ↑ (с C14:2 ↑ с C16:1 ↑ с C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL) ( <a href="#">7051</a> )
<b>Тетрадекадиеноилкарнитин</b>	C14:2	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14:2 ↑ (с C16:1 ↑ с C14 ↑ с C14:1 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL) ( <a href="#">7051</a> )
<b>Гексадеканоилкарнитин</b>	C16	Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C16 ↑ (с C18 ↑ с C4 ↑ с C5 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑ с C12 ↑ с C14 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I	C16 ↓ (с C18:1 ↓ с C18:2 ↓ с C0 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ генов CPT1A (19 экзонов), CPT1B (19 экзонов), CPT1C (19 экзонов))
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C16 ↑ (с C18:1 ↑ с C18:2 ↑ с C0 ↓)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C16 ↑ (с C18:1 ↑ с C18:2 ↑ с C0 ↓)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
<b>3-гидрокси-гексадеканоилкарнитин</b>	C16 OH	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	C16OH ↑ (с C18OH ↑ с C18:1OH ↑ с C16:1OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене HADHA) ( <a href="#">7048</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена HADHA) ( <a href="#">7049</a> )
<b>Гексадекеноилкарнитин</b>	C16:1	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C16:1 ↑ (с C14 ↑ с C14:1 ↑ с C14:2 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL) ( <a href="#">7051</a> )
<b>3-гидрокси-гексадекеноилкарнитин</b>	C16:1 OH	Недостаточность длинноцепочечной 3-	C16:1OH ↑ (с C18OH ↑ с C18:1OH ↑ с C16OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в

		гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	↑)	гене NADHA) ( <a href="#">7048</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена NADHA) ( <a href="#">7049</a> )
<b>Стеароилкарнитин</b>	C18	Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C18 ↑ (с C4 ↑ с C5 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑ с C12 ↑ с C14 ↑ с C16 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>3-гидрокси-стеароилкарнитин</b>	C18 OH	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	C18OH ↑ (с C18:1OH ↑ с C16:1OH ↑ с C16OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене NADHA) ( <a href="#">7048</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена NADHA) ( <a href="#">7049</a> )
<b>Олеилкарнитин</b>	C18:1	Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I	C18:1 ↓ (с C18:2 ↓ с C0 ↑ с C16 ↓)	ДНК-диагностика (полный анализ генов CPT1A (19 экзонов), CPT1B (19 экзонов), CPT1C (19 экзонов))
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C18:1 ↑ (с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C18:1 ↑ (с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
<b>3-гидрокси-олеилкарнитин</b>	C18:1 OH	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	C18:1OH ↑ (с C16:1OH ↑ с C16OH ↑ с C18OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене NADHA) ( <a href="#">7048</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена NADHA) ( <a href="#">7049</a> )
<b>Линолеилкарнитин</b>	C18:2	Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I	C18:2 ↓ (с C0 ↑ с C16 ↓ с C18:1 ↓)	ДНК-диагностика (полный анализ генов CPT1A (19 экзонов), CPT1B (19 экзонов), CPT1C (19 экзонов))
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C18:2 ↑ (с C0 ↓ с C16 ↑ с C18:1 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C18:2 ↑ (с C0 ↓ с C16 ↑ с C18:1 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)



<b>Ацетилкарнитин</b>	C2	Нужен для расчета отношений, так как при некоторых заболеваниях вторичными показателями являются отношения метаболитов. Так при метилмалонов и пропионовой ацидемиях вторичным маркером является повышение отношения C3/C2	C2 ↑ ↓	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
<b>Пропионилкарнитин</b>	C3	Пропионовая ацидемия (недостаточность пропионил КоА карбоксилазы)	C3 ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов РССА (24 экзона), РССВ (15 экзонов))
		Метилмалоновая ацидемия	C3 ↑ (с C4DC ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MUT) ( <a href="#">7047</a> ), ( <a href="#">7046</a> )
		Множественная карбоксилазная недостаточность (недостаточность синтетазы холокарбоксилаз)	C3 ↑ (с C5OH ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена HLCS)
<b>Малонилкарнитин</b>	C3DC	Малоновая ацидемия (недостаточность малонил КоА декарбоксилазы)	C3DC ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MLYCD)
<b>Изо-/бутирилкарнитин</b>	C4	Недостаточность изобутирил КоА дегидрогеназы	C4 ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACAD8)
		Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C4 ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ

				гена ACADS) ( <a href="#">7050</a> )
		Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C4 ↑ (с C5 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑ с C12 ↑ с C14 ↑ с C16 ↑ с C18 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>Метилмалонилкарнитин</b>	C4DC	Метилмалоновая ацидемия	C4DC ↑ (с C3 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MUT) ( <a href="#">7047</a> ), ( <a href="#">7046</a> )
<b>Изовалерил- 2-метилбутирилкарнитин</b>	C5	Изовалериановая ацидемия (недостаточность изовалерил КоА дегидрогеназы)	C5 ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена IVD)
		Недостаточность 2-метилбутирил КоА дегидрогеназы	C5 ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADSB)
		Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C5 ↑ (с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑ с C12 ↑ с C14 ↑ с C16 ↑ с C18 ↑ с C4 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>3-гидрокси-изовалерил- / 2-метил-3-гидрокси-бутирилкарнитин</b>	C5 OH	Недостаточность биотинидазы	C5OH ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. Определение активности биотинидазы ( <a href="#">7060</a> ) 3. ДНК-диагностика (частые мутации в гене BTD) ( <a href="#">7040</a> )
		Недостаточность митохондриальной	C5OH ↑ (с C5:1 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACAT1)

		ацетоацетил КоА тиолазы		
		Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил КоА лиазы	C5OH ↑ (с C6DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена HMGCL)
<b>Изовалерилкарнитин</b>	C5:1	Недостаточность митохондриальной ацетоацетил КоА тиолазы	C5:1 ↑ (с C5OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACAT1)
<b>Глутарилкарнитин</b>	C5DC	Глутаровая ацидемия тип 1 (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип 1)	C5DC ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (частая мутация в гене GCDH) ( <a href="#">7041GCDH</a> ) 3. ДНК-диагностика (полный анализ гена GCDH) ( <a href="#">7042</a> )
<b>Гексаноилкарнитин</b>	C6	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C6 ↑ (с C8 ↑ с C10 ↑ с C10:1 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) ( <a href="#">7052</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM) 3. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> )
		Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C6 ↑ (с C8 ↑ с C10 ↑ с C12 ↑ с C14 ↑ с C16 ↑ с C18 ↑ с C4 ↑ с C5 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> ) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>3-метилглутаконилкарнитин</b>	C6DC	Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил КоА лиазы	C6DC ↑ (с C5OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена HMGCL)
		Недостаточность 3-метилглутаконил КоА гидратазы	C6DC ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена AUH)
<b>Октаноилкарнитин</b>	C8	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C8 ↑ (с C10 ↑ с C10:1 ↑ с C6 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) ( <a href="#">7052</a> )

				2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM)  3. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> )
		Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C8 ↑ (с C10 ↑ с C12 ↑ с C14 ↑ с C16 ↑ с C18 ↑ с C4 ↑ с C5 ↑ с C6 ↑ с C8:1 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> )  2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>Октоноилкарнитин</b>	C8:1	Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназ	C8:1 ↑ (с C10 ↑ с C12 ↑ с C14 ↑ с C16 ↑ с C18 ↑ с C4 ↑ с C5 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи ( <a href="#">НБО2</a> )  2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
<b>3-гидрокси-бутирилкарнитин</b>	C4OH	Недостаточность средне-/короткоцепочечной 3-гидрокси-ацил-КоА дегидрогеназы	C4OH ↑ (с C6OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
<b>3-гидрокси-гексаноилкарнитин</b>	C6OH	Недостаточность средне-/короткоцепочечной 3-гидрокси-ацил-КоА дегидрогеназы	C6OH ↑ (с C4OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
<b>Сукцинилацетон</b>	SuAc	Тирозинемия тип 1	SuAc ↑ (с Тур ↑)	1. ВЭЖХ-МС/МС мочи (сукцинилацетон)  2. альфа-фетопротеин в сыворотке  3. ДНК-диагностика (частые мутации в гене FAN)
<b>Суберил-/пропилглутарилкарнитин</b>	C8DC	Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C8DC ↑ (с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑ с C10DC ↑ с C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность	C8DC ↑ (с C18:2 ↑ с	ДНК-диагностика (полный анализ гена

		карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C0 ↓ c C16 ↑ c C10DC ↑ c C12DC ↑)	SLC25A20)
<b>Себацилкарнитин</b>	C10DC	Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C8DC ↑ (c C18:2 ↑ c C0 ↓ c C16 ↑ c C10DC ↑ c C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C8DC ↑ (c C18:2 ↑ c C0 ↓ c C16 ↑ c C10DC ↑ c C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
<b>Додекандиоилкарнитин</b>	C12DC	Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C8DC ↑ (c C18:2 ↑ c C0 ↓ c C16 ↑ c C10DC ↑ c C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C8DC ↑ (c C18:2 ↑ c C0 ↓ c C16 ↑ c C10DC ↑ c C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
<b>Соотношение суммы C14+C14:1+C16:1 к свободному карнитину</b>	Отношение (C14+C14:1+C16:1)/C0	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	↑ (c C14:1 ↑ c C14:2 ↑ c C16:1 ↑ c C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)
<b>Соотношение свободного карнитина к сумме C16+C18</b>	Отношение C0/(C16+C18)	Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C0/(C16+C18) ↓ (c C18:1 ↑ c C18:2 ↑ c C0 ↓ c C16 ↑ c C8DC ↑ c C10DC ↑ c C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C0/(C16+C18) ↓ (c C18:1 ↑ c C18:2 ↑ c C0 ↓ c C16 ↑ c C8DC ↑ c C10DC ↑ c C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I	C0/(C16+C18) ↑ (c C16 ↓ c C18:1 ↓ c C18:2 ↓ c C0 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ генов CPT1A (19 экзонов), CPT1B (19 экзонов), CPT1C (19 экзонов))
<b>Соотношение тетрадекеноилкарнитина к додекеноилкарнитину</b>	Отношение C14:1/C12:1	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14:1/C12:1 ↑ (c C14:1 ↑ c C14:2 ↑ c C16:1 ↑ c C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)
<b>Соотношение тетрадекеноилкарнитина к гексадеканоилкарнитину</b>	Отношение C14:1/C16	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14:1/C16 ↑ (c C14:1 ↑ c C14:2 ↑ c C16:1 ↑ c C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)
<b>Соотношение тетрадекеноилкарнитина к</b>	Отношение C14:1/C2	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА	C14:1/C2 ↑ (c C14:1 ↑ c C14:2 ↑ c C16:1 ↑ c	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)

<b>ацетилкарнитину</b>		дегидрогеназы	C14 ↑)	
<b>Соотношение пропионилкарнитина к свободному карнитину</b>	Отношение C3/C0	Метилмалоновая ацидемия	C3/C0 ↑ (с C3/C2↑ с C3/Met ↑ с (C3 ↑))	1. газовая хроматография образцов мочи 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MUT)
<b>Соотношение пропионилкарнитина к ацетилкарнитину</b>	Отношение C3/C2	Метилмалоновая ацидемия	C3/C2 ↑ (с C3/C0↑ с C3/Met ↑ с (C3 ↑))	1. газовая хроматография образцов мочи 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MUT)
<b>Соотношение пропионилкарнитина к метионину</b>	Отношение C3/Met	Метилмалоновая ацидемия	C3/Met ↑ (с C3/C2↑ с C3/C0 ↑ с (C3 ↑))	1. газовая хроматография образцов мочи 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MUT)
<b>Соотношение суммы C16OH+C18OH+C18:1OH к свободному карнитину</b>	Отношение HADHA	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	HADHA ↑ (с C16:1OH ↑ с C18OH ↑ с C18:1OH ↑ с C16OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене HADHA) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена HADHA)
<b>Соотношение суммы C6+C8+C10:1 к сумме C16+C18+C18:1</b>	Отношение MCAD	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	MCAD ↑ (с C8 ↑ с C10 ↑ с C10:1 ↑ с C6 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM) 3. газовая хроматография образцов мочи
<b>Соотношение фенилаланина к тирозину</b>	Отношение Phe/Tyr	Фенилкетонурия	Phe/Tyr ↑ (с Phe↑)	1. газовая хроматография образцов мочи 2. ДНК-диагностика (анализ гена PAH)