





ANSCHREIBEN

Sehr geehrte Frau Musterfrau,

Ihre Probe für die Analyse ist am 05/02/2018 bei uns im Labor eingetroffen und wurde anschließend nach höchsten ISO 15189 Labor-Qualitätsstandards abgearbeitet. Die Ergebnisse wurden anschließend von zwei unabhängigen Genetikern und Molekularbiologen ausgewertet und freigegeben. Nach der Freigabe wurde Ihr persönlicher Bericht individuell für Sie zusammengestellt. Diesen möchten wir Ihnen hiermit in der gewünschten Form übermitteln.

Wir bedanken uns herzlich für Ihr Vertrauen und hoffen, dass Sie mit unserem Service zufrieden sind. Wir freuen uns über Ihre Fragen und Anregungen, denn nur so können wir unseren Service kontinuierlich verbessern.

Wir hoffen die Analyse hat Ihre Erwartungen erfüllt.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Daniel Wallerstorfer BSc.
Labordirektor

Florian Schneeberger, MSc.
Laborleiter

Analysebericht

Jimmy Doe | geboren: 01/01/2015

Bestellnummer:

DEMO_ML

Dieser Bericht beinhaltet persönliche medizinische und genetische Daten und ist vertraulich zu behandeln.



EINLEITUNG

DAS ERGEBNIS

WISSENSCHAFT

ZUSATZINFORMATIONEN



UMFANG DER ANALYSE

Hier erfahren Sie welche Krankheiten von unserem Test analysiert wurden



Umfang der Analyse

Im Rahmen der Analyse haben Sie Ihr Baby auf Anzeichen von mehr als 100 genetischen Krankheiten untersuchen lassen. Dieser Test ist einer der weltweit umfangreichsten und genauesten Analysen, die derzeit verfügbar sind.

Hier finden Sie eine Liste der Erkrankungen, welche durch diesen Test abgedeckt wurden sowie Komplikationen, die durch fehlende oder zu späte Behandlung ausgelöst werden können.

Krankheit	Komplikationen	Typ
Transient Galactosemia	schlechte Gewichtszunahme mit Leberfunktionsstörungen	Typ A
2-ketoadipic Aciduria	Entwicklungsprobleme	Typ A
3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG CoA lyase deficiency)	schwere metabolische Azidämie ohne Ketose / langsame Entwicklung	Typ A
3-hydroxyisobutyryl CoA decarboxylase deficiency	schwere Unterzuckerung und neurologische Schädigung	Typ B
3-methylcrotonyl CoA carboxylase (3-MCC) deficiency	Akute metabolische Azidämie und langsame Entwicklung	Typ A
3-methylglutaconic Aciduria	Kardiomyopathie und Skelett Myopathie, langsames Wachstum, Defekte des männlichen Geschlechtsorgans	Typ B
5-oxoprolinuria	Anfälle, geistige Retardierung und ein Verlust der Koordination	Typ A
Hyperglycinuria(ketotic)	Entwicklungsstörungen	Typ A
Adenine phosphorybosyl transferase deficiency	Harnwegsinfektionen	Typ B
Adenosine deaminase deficiency	Wiederkehrende Ohr- und Atemwegsinfektionen	Typ B
Alkaptonuria	Knorpelbeschädigungen	Typ A
Argininemia	Entwicklungsstörungen	Typ A
Argininosuccinic aciduria	Geistige- und Bewegungsbehinderung	Typ A
Biotinidase Defizienz	Ausschlag im Gesicht und geistige Behinderung	Typ A
Canavan-Krankheit	Geistige Behinderung	Typ B
Hyperuric acidemia	Innenohrstörungen, Harnsäure Urolithiasis	Typ A
Citrullinämie	Energielosigkeit und anormales Verhalten	Typ A
Cystathionuria	Leberfehlfunktion	Typ A
Cystinuria	Langsame Entwicklung	Typ A
Benign hyperphenylalaninemia	Ekzem, helle Haut und Haarfärbung	Typ A
Methylmalonic aciduria, cbIA and cbIB forms (MMA, Cbl, A,B)	schwachen Muskeltonus (Hypotonie), Entwicklungsverzögerung, übermäßige Müdigkeit (Lethargie), eine vergrößerte Leber	Typ A

Krankheit	Komplikationen	Typ
D-glyceric aciduria	Langsame Gewichtszunahme	Typ C
Endogenous sucroseuria	Geistige Behinderung	Typ B
Dihydropyridinase Deficiency	Neonatale Krämpfe	Typ D
Dihydrolipoyl dehydrogenase (E3) deficiency	Süßlicher Geruch von Urin und Haut (wie verbrannter Zucker) Energierlosigkeit und neurologische Defekte	Typ D
Ethyl malonic aciduria	Entwicklungsstörungen	Typ D
Formiminoglutamic aciduria	Megaloblastic anemia	Typ A
Fructose-1,6-diphosphatase deficiency	Unterzuckerung mit Ketose	Typ A
Fumarate hydratase deficiency	Krämpfe und schwere Behinderung	Typ D
Galaktosämie	Leberfunktionsstörung	Typ A
Glutaric aciduria type I	Großer Kopf und Bewegungsstörungen	Typ A
Glutaric aciduria type II	Schwitzende Füße, Atemprobleme, Geistige- und Bewegungsbehinderung	Typ B
Glutathionuria	Hämolytische Anämie	Typ B
Beta- ketothiolase deficiency (BKT)	Erbrechen, Austrocknung, Atemnot, extreme Müdigkeit (Lethargie) und gelegentlich Krampfanfälle	Typ A
Primary hyperoxaluria type 2	Nierensteine, Nierenschäden, Nierenversagen und Verletzungen anderer Organe	Typ A
Hartnup Disease	Lichtempfindlichkeit und Augenprobleme	Typ A
Hawkinsonuria	Leberfunktionsstörung	Typ C
Histidinemia	Geistige Behinderung und Nierendefekte	Typ C
Histidinuria	Geistige Behinderung und Gesichtsmarkmalen	Typ A
Homocystinuria	Geistige Behinderung	Typ A
Hydroxylysinuria	Geistige Behinderung, Verhaltensstörungen und Hyperaktivität	Typ C
Hyper hydroxyprolinemia	Geistige Behinderung	Typ C
Hyperglycinuria	Entwicklungsstörungen	Typ B
Hyperleucine-Isoleucinemia	Entwicklungsstörungen und Krämpfe	Typ B
Hypermethioninemia	Gesichtsmarkmalen, neurologische Probleme und Bewegungs-Entwicklungsstörungen	Typ A
Hyperornithinemia Hyperammonemia-hyperhomocitrullinemia (HHH) syndrome	Erbrechen, Energierlosigkeit, Entwicklungsstörungen und Lernbehinderung	Typ D
Hyperpipecolatemia	Schwere Entwicklungsstörungen	Typ C
Hyperprolinemia Type-1	Neurologische und psychologische Probleme	Typ C
Hyperprolinemia Type-II	Geistige Behinderung und Krämpfe	Typ C
Imidazole amino aciduria	Langsame Gewichtszunahme und Krämpfe	Typ B
Iminoglycinuria	Geistige Behinderung und Nierendefekte	Typ C
Infantile refsum disease	Blindheit und Hörprobleme	Typ C
Isovaleric Acidemia	Zucken durch Unterkühlung und schwitzende Füße	Typ A
Laktose-Intoleranz	Langsame Gewichtszunahme	Typ A
Leigh syndrome	Generelle Schwäche und Herzprobleme	Typ C
Lesch-Nyhan syndrome	Geistige Behinderung und die Tendenz sich selbst zu beißen	Typ C
Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Muskelschwäche und Schmerzen in den Muskeln	Typ A

Krankheit	Komplikationen	Typ
Lysinuria	Geistige Behinderung	Typ C
Lysinuric Protein Intolerance	Langsame Gewichtszunahme	Typ B
Maple Syrup Urine Disease	Süßlicher Geruch von Urin und Haut, Energielosigkeit und neurologische Defekte	Typ A
Medium chain acyl CoA dehydrogenase deficiency	Entwicklungsstörungen	Typ A
Methylmalonic Acidemia	Energielosigkeit und Krämpfe	Typ A
Methylmalonic Acidemia (MMA) due to abnormal metabolism, absorption & transport of Vitamin B12	Muskelschwäche, Krämpfe und Anämie	Typ A
Multiple Carboxylase Deficiency (MCD)	Metabolische Azidämie und Entwicklungsstörungen	Typ A
Mevalonic acidemia	Anormale Kopfform, langsame Entwicklung	Typ B
Methylmalonic semialdehyde dehydrogenase (MMSDH) deficiency	Metabolische Azidämie, Energielosigkeit und Krämpfe	Typ B
N-acetylglutamate synthetase (NAGS) deficiency	Neurologische Komplikationen	Typ B
Neonatal Adrenoleucodystrophy	Schwache Muskeln	Typ D
Neuroblastoma	Spontane Rückbildung	Typ A
NICCD	Leberfunktionsstörung	Typ A
Ornithine transcarbamylase (OTC) deficiency	Entwicklungs- und Verhaltensstörungen	Typ A
Orotic aciduria	Herzfehlfunktion und Anämie	Typ B
Partial deficiency of hypoxanthine-adenine phosphoribosyl transferase deficiency	Nierensteine	Typ D
Phenylketonuria (PKU)	Entwicklungsstörung und Verhaltensprobleme sowie grauer Star	Typ A
Primary hyperoxaluria	Nierensteine	Typ A
Propionic acidemia	Muskelhypotonie, Energielosigkeit und schlechte Nahrungsaufnahme	Typ A
Glycerol Kinase Deficiency	Wachstumsverlangsamung	Typ A
Pyruvate carboxylase deficiency	Atemprobleme	Typ D
Pyruvate decarboxylase deficiency	Entwicklungsstörungen, schwere Bewegungsstörungen und Augenprobleme	Typ D
Pyruvate dehydrogenase (E1) deficiency	Atemprobleme, Energielosigkeit und schlechte Nahrungsaufnahme	Typ D
Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency	Azidämie und verringerter Tonus	Typ D
Saccharopinuria	Deformation und kleiner Körperbau	Typ C
carbamoyl phosphate synthetase 1-deficiency	Neurologische Komplikationen	Typ B
Tyrosinemia Type III	Mild geistige Retardierung, Krampfanfälle, Balanceschwierigkeiten	Typ B
Serum carnosinase deficiency	Verringerter Muskeltonus und Entwicklungsstörungen	Typ C
Short chain acyl CoA dehydrogenase deficiency	Niedriger Blutzucker und Energielosigkeit	Typ A
Citrullinemia type II	Unruhe, Gedächtnisverlust, Verhaltensauffälligkeiten, Krampfanfälle und Koma	Typ B
Thymine Uraciluria	Geistige Behinderung	Typ D
Transient tyrosinemia in infancy	Energielosigkeit und Gelbsucht	Typ A

Krankheit	Komplikationen	Typ
Tryptophanuria with dwarfism	Kleiner Körperbau und geistige Behinderung	Typ B
Tyrosinemia due to liver dysfunction	Leberfunktionsstörung	Typ A
Tyrosinemia Type I	Kohlähnlicher Geruch von Urin sowie Leberfunktionsstörung	Typ A
Tyrosinemia Type II	Lichtempfindlichkeit der Augen und langsame Entwicklung	Typ B
Valinemia	Entwicklungsstörungen, Erbrechen und Entwicklungsstörungen	Typ D
Xanthinuria	Akutes Nierenversagen	Typ A
Xanthurenic aciduria	Geistige Behinderung	Typ A
Zellweger like syndrome	Verringerter Muskeltonus und Fehlbildungen	Typ D
Zellweger syndrome	Verringerter Muskeltonus und Fehlbildungen	Typ D
β-aminoisobutyric aciduria	Geistige Behinderung und Fehlbildungen	Typ D
Defects of bipterin cofactor biosynthesis (BIOPT BS)	Entwicklungsverzögerungen, Krampfanfälle (z.B. Epilepsie bekannt)	Typ B
Defects of bipterin cofactor regeneration (BIOPT REG)	geistige Behinderung, Bewegungsstörungen, Schluckbeschwerden, Krämpfe	Typ B
Galactokinase deficiency (GALK)	Entwicklung von grauem Star, vergrößerte Leber und Milz	Typ B
Galactose epimerase deficiency (GALE)	verzögertes Wachstum und Entwicklung, geistige Behinderung, Lebererkrankung und Probleme mit den Nieren	Typ B
Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency (IBD)	Anämie, schwacher Muskeltonus, Entwicklungsverzögerung	Typ B
Malonic acidemia (MAL)	Hypoglykämie, Erbrechen, Durchfall, Krampfanfälle	Typ B
Methylmalonyl-CoA mutase deficiency (MUT)	schwere Ketoazidose, psychomotorische Störungen, Dystonie	Typ B
Mitochondrial trifunctional protein Deficiency	Lethargie, Hypoglykämie, schwacher Muskelhypotonie, Leberprobleme	Typ B
Iminoglycinuria	Geistige Behinderung und Nierendefekte	Typ C
Fructosuria	Hepatomegalie, Gelbsucht, Leberzirrhose, Krämpfe, Gedeihstörungen und psychische Verzögerung	Typ C
Hypersarcosinemia	Sehstörungen, Kardiomyopathie, Schädel Synostose, Wachstum und geistige Verzögerung	Typ C
Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency	Schwacher Muskelhypotonie, schwache Reflexe, Krampfanfälle und eine nonprogressive Gangstörung	Typ D
Histidinuria	Mentale Retardierung, abweichende Gesichtszüge	Typ D
Aminoacylase I Deficiency	Taubheit, Muskelschwäche, zerebrale Atrophie	Typ D

Typ A Vorsorge und Behandlung sind bei dieser Erkrankung sehr effektiv. In den meisten Fällen wird sich ein behandeltes Kind vollkommen normal entwickeln oder nur sehr leichte Komplikationen zeigen, wenn die Diagnose und Behandlung rechtzeitig erfolgt.

Typ B Behandlung und Vorsorge für diese Erkrankungen ist komplizierter, aber rechtzeitige Diagnose hilft dabei, akute Komplikationen richtig zu behandeln und für die bestmögliche Gesundheit des Kindes zu sorgen. Schädliche und potenziell tödliche Episoden der Erkrankung können auf diese Art oft entweder verhindert oder richtig behandelt werden.

Typ C Diese Erkrankungen führen nur in etwa 10% der Fälle zu Komplikationen, die behandelt werden müssen. 90% der Betroffenen haben keinerlei Beschwerden.

Typ D Diese Erkrankungen sind gravierender und haben auch bei richtiger Behandlung in der Regel einen erheblichen dauerhaften Einfluss auf die Gesundheit des Kindes. Richtige Diagnose hilft dabei viele dringende Fragen zur Ursache der Komplikationen zu beantworten und die entstandenen Symptome bestmöglich zu behandeln.



EINLEITUNG

DAS ERGEBNIS

WISSENSCHAFT

ZUSATZINFORMATIONEN



ERGEBNIS

Erfahren Sie hier ob eine genetische Erkrankung gefunden wurde



Das Ergebnis

Sie haben Ihr Kleinkind auf mehr als 100 genetische Erkrankungen testen lassen und die Ergebnisse der von Ihnen zur Verfügung gestellten Urinprobe Ihres Babys wurden von unseren Genetikern und Molekularbiologen nun ausgewertet.

Keine Erkrankung gefunden

Wir haben nun alle relevanten Parameter untersucht und bei Ihrem Baby wurden keine Anzeichen auf eine genetische Erkrankung festgestellt. Ihr Baby ist also mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit von keiner der genetischen Erkrankungen in unserem Portfolio betroffen.

Für Ihr Baby sind also keine weiteren Vorsorge- und Behandlungsmaßnahmen nötig und Sie können Ihr Kind nach den allgemeinen Regeln eines gesunden Lebens großziehen. Zu Ihrer Information finden Sie auf den nächsten Seiten noch den englischen technischen Bericht der Analyse.

Beachten Sie bitte:

Im Rahmen dieser Analyse wurden nur jene genetischen Krankheiten untersucht, die auch auf der Liste für dieses Produkt stehen. Andere Erkrankungen können von diesem Test nicht erkannt werden. Außerdem gilt, wie bei allen Laboranalysen, eine technische und menschliche Erkennungsrate von 99%. Die Analyseergebnisse treffen auch nur für die von Ihnen zur Verfügung gestellte Urinprobe zu. Jene genetischen Erkrankungen, die sich erst im späteren Leben entwickeln und für welche Vorsorgemaßnahmen verfügbar sind, wurden nicht in diese Analyse miteinbezogen und sind getrennt für Sie und Ihr Kind erhältlich.

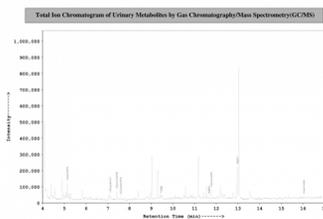


Technische Details

Im letzten Abschnitt des Berichtes haben Sie die Interpretation der technischen Ergebnisse von unseren Metabolismus-Experten und Wissenschaftlern gesehen. Im nächsten Abschnitt sehen Sie die technischen Rohdaten, auf denen diese Interpretationen beruhen. Dies ermöglicht Ihnen, unabhängigen Experten die Analyseergebnisse zu zeigen und diese überprüfen zu lassen.

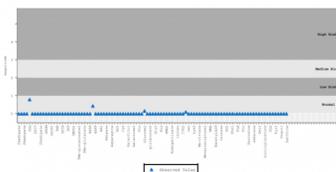
Was bedeuten die Diagramme?

Technische Analyseergebnisse, speziell jene, die mit einer fortschrittlichen Technologie wie GC/MS erstellt wurden, sind schwierig zu interpretieren und es benötigt Jahre an Studium, um diese richtig zu verstehen. Hier sehen Sie eine kurze Zusammenfassung der einzelnen Elemente des technischen Berichtes.



Das Chromatogramm

Dieses Bild zeigt alle Substanzen, die im Urin Ihres Babys enthalten sind. Die verschiedenen Substanzen sind nebeneinander (entlang der X-Achse) aufgeteilt und die Höhe jeder Spitze zeigt, wie viel sich davon im Urin befindet.



Werte nahe dem oder im Risikobereich

Während der Analyse des Urins Ihres Babys wurden 250 verschiedene Substanzen gemessen. Von wissenschaftlichen Studien wissen wir, dass wenn bestimmte Substanzen gleichzeitig erhöht sind, eine der 101 Krankheiten vorliegt. Da diese Substanzen für jede Erkrankung sehr spezifisch sind, ist die Diagnose sehr schnell und genau möglich. Es ist allerdings nicht unüblich, dass einzelne Substanzen im Risikobereich sind. Sollte dies also bei Ihrem Kind der Fall sein, ist dies kein Grund zur Sorge.

Sr. No	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	2Aadipate	0.637	N.D
2	2E3HP	0.547	N.D
3	2Hadipate	0.619	N.D
4	2HB	0.100	N.D
5	2HG	5.074	4.013
6	2HIC	0.100	N.D
7	2HIV	0.760	N.D
8	2K3MV	0.100	N.D

"Observed Value" und "Control Value"

"Observed Value" ist die Menge der Substanz, die im Urin Ihres Kindes gemessen wurde. In vielen Fällen wird das Ergebnis "N.D" zeigen, was bedeutet, dass diese Substanz im Urin gar nicht nachgewiesen werden konnte, da einfach zu wenig davon vorhanden war. Dies ist ein gutes Zeichen. "Control Value" ist ein so genannter Standard (eine bestimmte Grenze), der von unseren Wissenschaftlern verwendet wird, um das Ergebnis Ihres Babys auszuwerten.

Name	██████████	Age/ Gender	██████████ ██████████
Sample	Urine Sample	Report Date	██████████

Screening for 111 metabolic disorders by Urinary Total Ion Chromatogram Analytics (UTICA)

Result

Sample is screened negative for disorders tested. Please correlate the results with other clinical and diagnostic findings.

Note

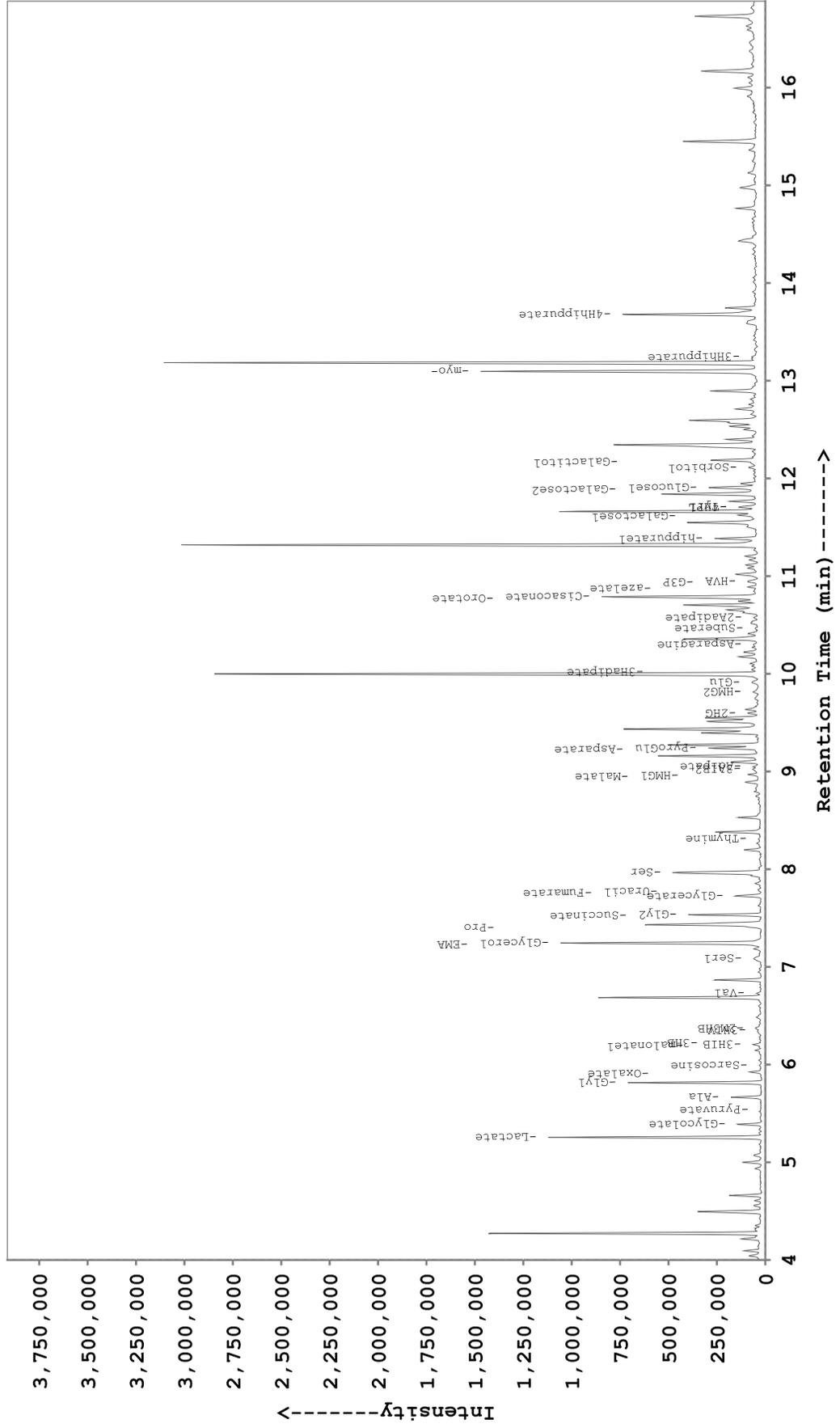
** This result is with reference to GC/MS analysis (List Enclosed) of the urine sample received this time only and does not rule out all IEMs (other than those screened for)*

** A possibility of 2% human error is possible*

** The clinician is requested to correlate this report with other clinical, radiological and laboratory findings*

** Some metabolites may be found to be increased in several conditions other than IEMs such as in case of administered drugs / IV fluids etc. So, it is important to take into consideration such conditions during interpreting the report*

Total Ion Chromatogram of Urinary Metabolites by Gas Chromatography/Mass Spectrometry(GC/MS)



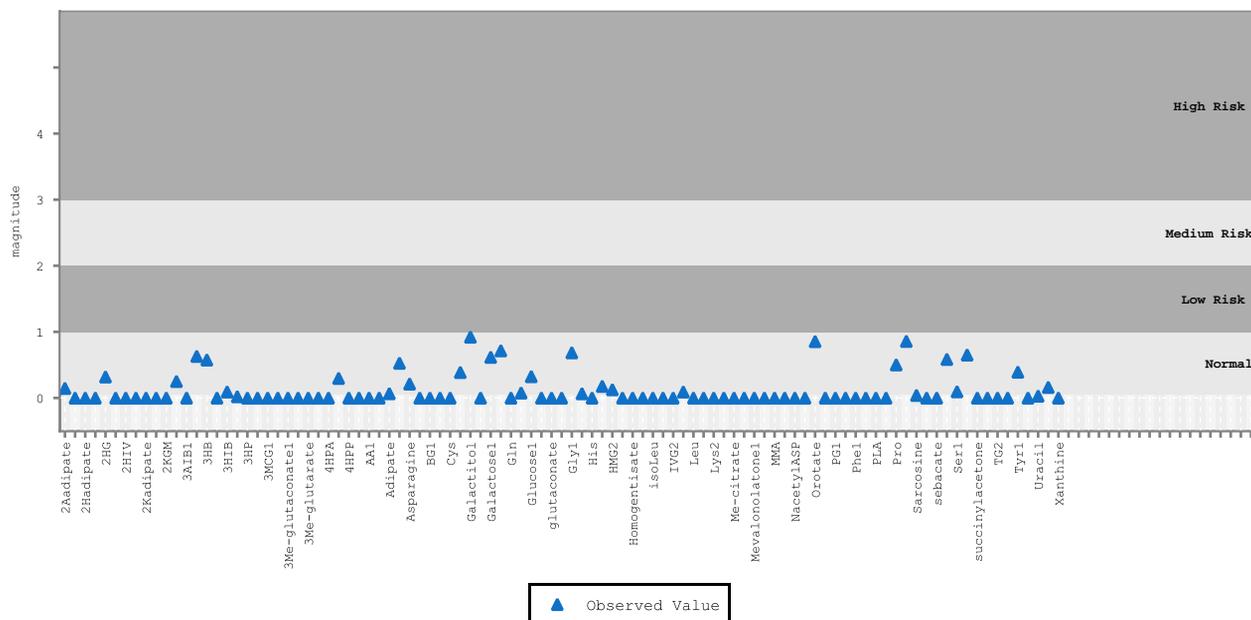
Annexure

Detailed report of the tested disorders under Amino Acidopathies, Organic Acidemias, TCA Cycle , Mitochondrial Abnormality, Fatty Acid Metabolism, Peroxisomal, Purine & Pyrimidine metabolism, Sugar metabolism and Non-IEM disorders are illustrated in the table below. The graph of metabolic biomarkers used is shown below. Metabolic Biomarkers associated with the disorder are given with their control and observed values.

1. Amino Acidopathies and Organic Acidemias:

Sr. No	Name of the Disorder	Result	Sr. No	Name of the Disorder	Result
1	Beta- ketothiolase deficiency (BKT)	Negative	29	Valinemia	Negative
2	Alkaptonuria	Negative	30	Canavan disease	Negative
3	Argininemia	Negative	31	Multiple carboxylase deficiency	Negative
4	Biotinidase deficiency	Negative	32	Hyperglycinuria(non-ketotic)	Negative
5	carbamoyl phosphate synthetase 1-deficiency	Negative	33	Hypersarcosinemia	Negative
6	Dihydrolipoyl dehydrogenase (E3) deficiency	Negative	34	Hypermethioninemia	Negative
7	Familial Renal iminoglycinuria	Negative	35	Argininosuccinic aciduria	Negative
8	Glutaric aciduria type I	Negative	36	Citrullinemia Type I	Negative
9	Glutaric aciduria type II	Negative	37	Cystathioninuria	Negative
10	Hartnup Disease	Negative	38	Hyperornithinemia-hyperammoninemia-hyperhomocitrullinemia (HHH) syndrome	Negative
11	Homocystinuria	Negative	39	Hyperprolinemia type I	Negative
12	Hyperhydroxyprolinemia	Negative	40	Hyperprolinemia type II	Negative
13	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-lyase deficiency	Negative	41	Saccharopinuria	Negative
14	Hyperleucine-isoleucinemia	Negative	42	Tyrosinemia Type II	Negative
15	Iminoglycinuria	Negative	43	Tyrosinemia Type III	Negative
16	Isovaleric acidemia	Negative	44	Xanthurenic aciduria	Negative
17	2-ketoadipic aciduria	Negative	45	Formiminoglutamic aciduria	Negative
18	Lysinuric protein intolerance	Negative	46	Glutathionuria	Negative
19	Maple syrup urine disease (MSUD)	Negative	47	Histidinemia	Negative
20	3-methylcrotonyl CoA carboxylase deficiency	Negative	48	Serum carnosinase deficiency	Negative
21	3-methylglutaconic aciduria	Negative	49	Histidinuria	Negative
22	Methylmalonic semialdehyde dehydrogenase deficiency	Negative	50	Hydroxylysinuria	Negative
23	Mevalonic aciduria	Negative	51	Tryptophanuria with dwarfism	Negative
24	Ornithine transcarbamylase deficiency	Negative	52	beta-aminoisobutyric aciduria	Negative
25	Phenylketonuria (PKU)	Negative	53	Hyperpipecolatemia	Negative
26	Propionic acidemia	Negative	54	Imidazole amino aciduria	Negative
27	Transient neonatal tyrosinemia	Negative	55	Hyperglycinuria(ketotic)	Negative
28	Tyrosinemia Type I	Negative	56	3-hydroxyisobutyryl CoA deacylase deficiency	Negative
			57	Defects of biopterin cofactor biosynthesis (BIOPT BS)	Negative

58	Defects of biopterin cofactor regeneration (BIOPT REG)	Negative	67	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency (IBD)	Negative
59	NICCD	Negative	68	Aminoacylase I Deficiency	Negative
60	Benign hyperphenylalaninemia	Negative	69	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency	Negative
61	Cystinuria	Negative	70	Hawkinsunuria	Negative
62	Citrullinemia type II	Negative	71	Lysinuria	Negative
63	Methylmalonic acidemia (MMA) - Cbl C, D	Negative	72	N-acetylglutamate / Carbamylphosphate synthetase deficiency	Negative
64	Malonic acidemia (MAL)	Negative	73	5-oxoprolinuria	Negative
65	Methylmalonic aciduria, cblA and cblB forms (MMA, Cbl A,B)	Negative	74	Tyrosinemia caused by liver dysfunction	Negative
66	Methylmalonyl- CoA mutase deficiency (MUT)	Negative			



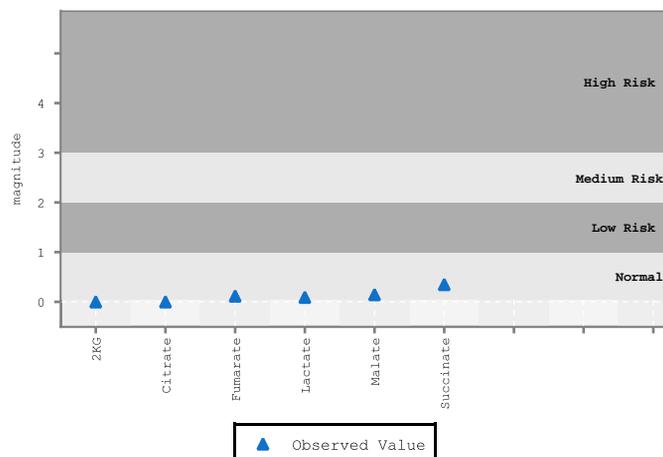
Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	2Aadipate	0-5	0.727
2	2E3HP	0-0.7	N.D
3	2Hadipate	0-1.2	N.D
4	2HB	0-0.1	N.D
5	2HG	0.2-7.1	2.257
6	2HIC	0-0.1	N.D
7	2HIV	0-0.1	N.D

Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
8	2K3MV	0-0.1	N.D
9	2Kadipate	0-0.1	N.D
10	2KG	0-1.1	N.D
11	2KGM	0-6.4	N.D
12	2M3HB	0-3	0.755
13	3AIB1	0-39	N.D
14	3AIB2	0-0.5	0.301

15	3HB	0-0.1	0.058	50	Glutarate	0-0.4	N.D
16	3HG	0-0.1	N.D	51	Gly1	0.1-28.9	19.793
17	3HIB	0-3.3	0.308	52	Gly2	0-25.7	1.692
18	3HIV	0-10.9	0.222	53	His	0-27.6	N.D
19	3HP	0-1.1	N.D	54	HMG1	0-0.8	0.147
20	3Hsebacate	0-1.8	N.D	55	HMG2	0.1-2.2	0.274
21	3MCG1	0-0.1	N.D	56	Homo-Cys	0-0.1	N.D
22	3MCG2	0-0.1	N.D	57	Homogentisate	0-0.1	N.D
23	3Me-glutaconate1	0-0.2	N.D	58	HomoSer	0-13.6	N.D
24	3Me-glutaconate2	0-0.2	N.D	59	isoLeu	0-5.6	N.D
25	3Me-glutarate	0-0.1	N.D	60	IVG1	0-0.1	N.D
26	4HB	0-0.1	N.D	61	IVG2	0-0.1	N.D
27	4HPA	0.1-10	N.D	62	Lactate	1.1-208.1	19.121
28	4HPL	0-3.7	1.092	63	Leu	0-9.3	N.D
29	4HPP	0-0.1	N.D	64	Lys1	0-8.8	N.D
30	4Hpro	0-18	N.D	65	Lys2	0-5.5	N.D
31	AA1	0-0.1	N.D	66	Mandelate	0-0.1	N.D
32	AA2	0-0.1	N.D	67	Me-citrate	0-2.4	N.D
33	Adipate	0.1-7.2	0.474	68	Met	0-1	N.D
34	Ala	0.4-25	13.201	69	Mevalonolatonel	0-0.1	N.D
35	Asparagine	0-5.3	1.133	70	Mevalonolatonel2	0-0.1	N.D
36	b-Ala	0-0.2	N.D	71	MMA	0-0.4	N.D
37	BG1	0-0.1	N.D	72	N-AcetyTyr	0-0.1	N.D
38	BG2	0-0.1	N.D	73	NacetylASP	0-8.3	N.D
39	Cys	0-2	N.D	74	Orn	0-0.9	N.D
40	Dimethylglycine	0.1-1.7	0.678	75	Orotate	0-0.1	0.086
41	Galactitol	0-7.7	7.092	76	PA	0-0.3	N.D
42	Galactonate	0-10.6	N.D	77	PG1	0-0.2	N.D
43	Galactose1	0-0.4	0.25	78	PG2	0-0.1	N.D
44	Galactose2	0-1.4	1.031	79	Phe1	0-0.1	N.D
45	Gln	0-1.1	N.D	80	Phe2	0-8.5	N.D
46	Glu	0-7.4	0.565	81	PLA	0-0.1	N.D
47	Glucose1	0-35.3	11.459	82	PPA	0-0.1	N.D
48	Glucose2	0.4-27.5	N.D	83	Pro	0-19.4	9.728
49	glutaconate	0-0.1	N.D				

2. TCA Cycle/Mitochondrial Abnormality:

Sr. No	Name of the Disorder	Result
1	Fumarate hydratase deficiency	Negative
2	Pyruvate decarboxylase deficiency	Negative
3	Pyruvate carboxylase deficiency	Negative
4	Pyruvate dehydrogenase (E1) deficiency	Negative
5	Pyruvate dehydrogenase phosphatase deficiency	Negative
6	Leigh syndrome	Negative



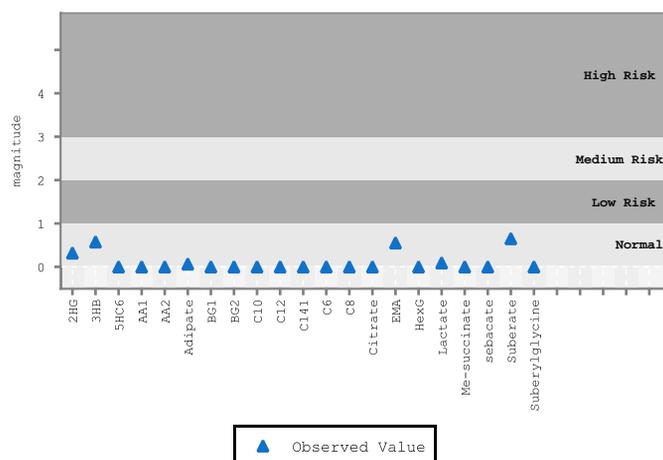
Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	2KG	0-1.1	N.D
2	Citrate	0-10.3	N.D
3	Fumarate	0-4	0.47

Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
4	Lactate	1.1-208.1	19.121
5	Malate	0-2.9	0.422
6	Succinate	0-4.7	1.631

3. Disorders of Fatty Acid Metabolism:

Sr. No	Name of the Disorder	Result
1	Medium chain acyl CoA dehydrogenase deficiency	Negative
2	Short chain acyl CoA dehydrogenase deficiency	Negative
3	Ethyl Malonic Aciduria	Negative
4	Mitochondrial trifunctional protein Deficiency	Negative
5	Glycerol Kinase Deficiency	Negative

Sr. No	Name of the Disorder	Result
6	Very Long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Negative

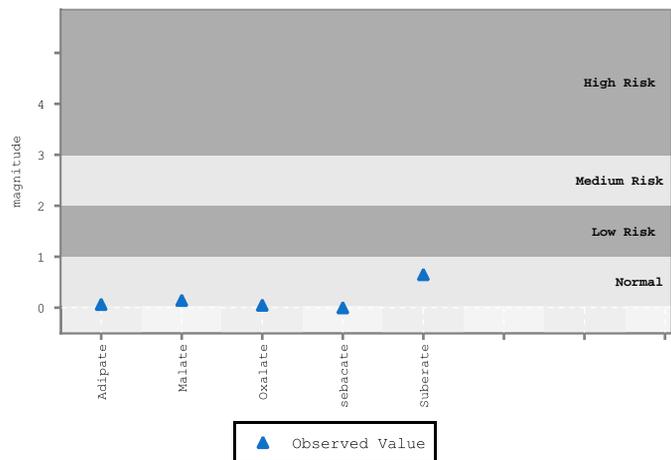


Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	2HG	0.2-7.1	2.257
2	3HB	0-0.1	0.058
3	5HC6	0-0.8	N.D
4	AA1	0-0.1	N.D
5	AA2	0-0.1	N.D
6	Adipate	0.1-7.2	0.474
7	BG1	0-0.1	N.D
8	BG2	0-0.1	N.D
9	C10	0-0.1	N.D
10	C12	0-0.1	N.D

Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
11	C141	0-0.1	N.D
12	C6	0-5.9	N.D
13	C8	0-0.1	N.D
14	Citrate	0-10.3	N.D
15	EMA	0-0.1	0.055
16	HexG	0-0.5	N.D
17	Lactate	1.1-208.1	19.121
18	Me-succinate	0-0.1	N.D
19	sebacate	0-0.1	N.D

4. Peroxisomal Disorders:

Sr. No	Name of the Disorder	Result
1	Zellweger like syndrome	Negative
2	Zellweger syndrome	Negative
3	Primary hyperoxaluria type 2	Negative
4	Infantile refsum disease	Negative
5	Neonatal Adrenoleukodystrophy	Negative
6	Primary hyperoxaluria Type 1	Negative

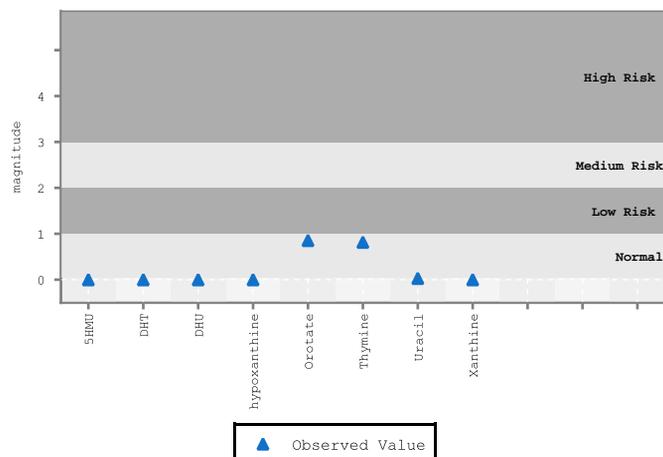


Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	Adipate	0.1-7.2	0.474
2	Malate	0-2.9	0.422
3	Oxalate	0-2.8	0.141

Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
4	sebacate	0-0.1	N.D
5	Suberate	0-0.5	0.327

5. Disorders of Purine and Pyrimidine Metabolism:

Sr. No	Name of the Disorder	Result
1	Lesch-Nyhan syndrome	Negative
2	Dihydropyrimidinase Deficiency	Negative
3	Orotic aciduria	Negative
4	Thymine Uraciluria	Negative
5	Xanthinuria	Negative
6	Adenosine deaminase deficiency	Negative
7	Adenine phosphoribosyl transferase deficiency	Negative
8	Partial deficiency of hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency	Negative
9	Hyperuric acidemia	Negative

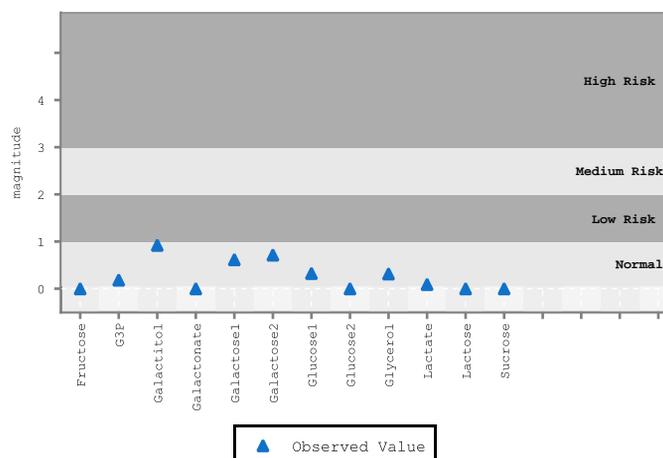


Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	5HMU	0-0.1	N.D
2	DHT	0-0.9	N.D
3	DHU	0-1.5	N.D
4	hypoxanthine	0-4.2	N.D

Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
5	Orotate	0-0.1	0.086
6	Thymine	0-0.2	0.195
7	Uracil	0-9.9	0.289

6. Disorders of Sugars:

Sr. No	Name of the Disorder	Result
1	Fructose-1 and 6-diphosphatase deficiency	Negative
2	Galactosemia	Negative
3	Endogenous sucrosuria	Negative
4	D-glyceric aciduria	Negative
5	Lactose Intolerance	Negative
6	Galactokinase deficiency (GALK)	Negative
7	Galactose epimerase deficiency (GALE)	Negative
8	Fructosuria	Negative
9	Transient Galactosemia	Negative

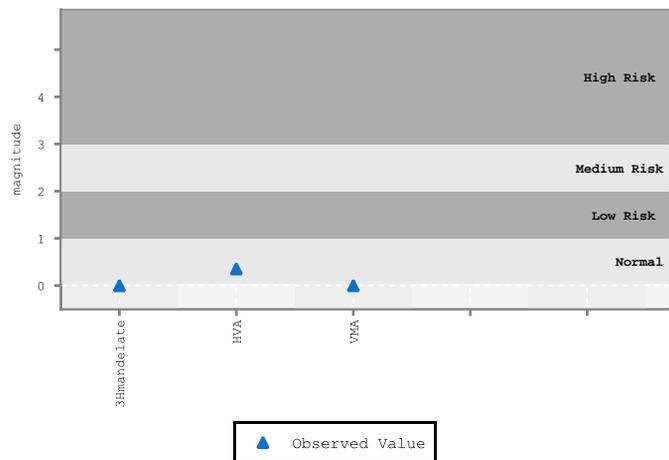


Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	Fructose	0-1	N.D
2	G3P	0-4.2	0.773
3	Galactitol	0-7.7	7.092
4	Galactonate	0-10.6	N.D
5	Galactose1	0-0.4	0.25
6	Galactose2	0-1.4	1.031
7	Glucose1	0-35.3	11.459
8	Glucose2	0.4-27.5	N.D

Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
9	Glycerol	0-28.8	9.101
10	Lactate	1.1-208.1	19.121
11	Lactose	0.2-28	N.D
12	Sucrose	0-2.6	N.D

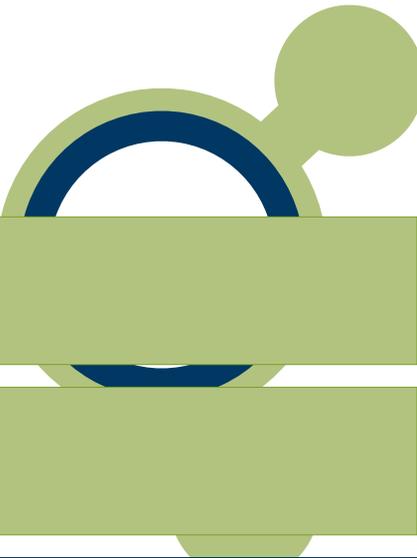
7. Non-IEM Disorder:

Sr. No	Name of the Disorder	Result
1	Neuroblastoma	Negative



Sr. No.	Metabolite Name	Control Value	Observed Value
1	3Hmandelate	0-0.1	N.D
2	HVA	0.1-1.6	0.565
3	VMA	0-6.5	N.D





EINLEITUNG

DAS ERGEBNIS

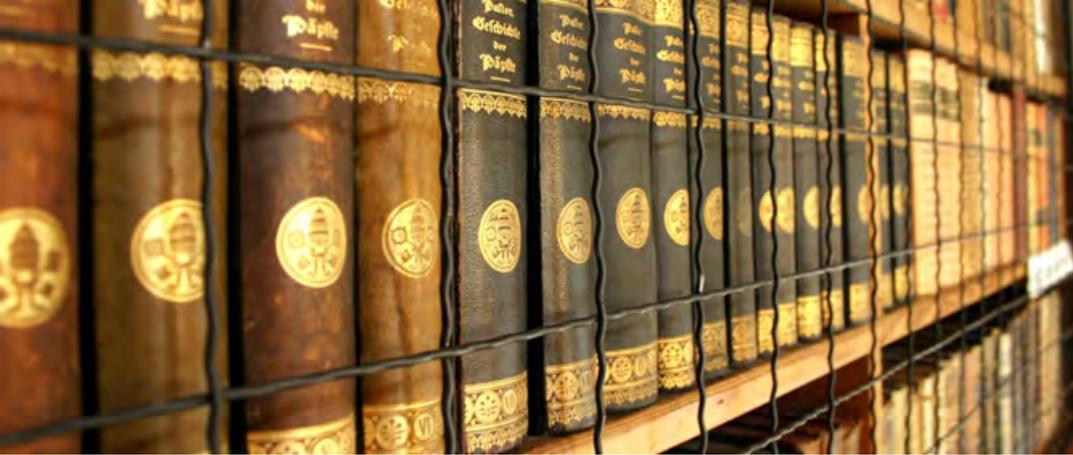
WISSENSCHAFT

ZUSATZINFORMATIONEN



WISSENSCHAFT

Dieses Kapitel zeigt die Wissenschaft hinter dem Test.



Literaturverweis

Alle unsere Analysen, Technologien und medizinischen Empfehlungen sind wissenschaftlich validiert. Hier finden Sie einen Ausschnitt der wissenschaftlichen Literatur, die dazu als Basis dient.

- Wajner M., Coelh DdM., et al., (2009) : Selective screening for organic acidemias by urine organic acid GC–MS analysis in Brazil: Fifteen-year experience. *Clinica Chimica Acta* 400: 77–81.
- Verma IC, Bijarnia S and Puri RD. (2006) Burden of genetic Disorders in India. In *Preventive genetics* (Ed) Gogates. pp36-46. Jaypee Brothers Medical Publishers (P) Ltd.
- http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/assist.shtml
- Sharma S., Kumar P., et al., (2008): Approach to Inborn errors of Metabolism Presenting in the neonate. *The Indian Journal of pediatrics*. 75(3);271
- Database for Inborn Errors of Metabolism in the Indian State of AP
- <http://biochem.uohyd.ernet.in/IEM%20disorders.html>
- Noninvasive human metabolome analysis for differential diagnosis of inborn errors of metabolism; Tomiko Kuhara; doi:10.1016/j.jchromb.2007.03.031
- A new chemical diagnostic method for inborn errors of metabolism by mass spectrometry- rapid, practical and simultaneous urinary metabolites analysis; I. Matsumoto and T. Kuhara; *Mass Spectrometry Reviews*, 1996. 15, 43-57
- Selective screening for organic acidemias by urine organic acid GC–MS analysis in Brazil: Fifteen-year experience; Moacir Wajner et al.; *Clinica Chimica Acta* 400 (2009) 77–81 Dobbing J, Sands J.
- Quantitative growth and development of human brain. *Arch Dis Child*. 1973;48(10):757-767. Martinez M. Tissue levels of polyunsaturated fatty acids during early human development. *J Pediatr*. 1992;120(4 Pt 2):S129-S138. Makrides M, Neumann MA, Byard RW, Simmer K, Gibson RA.
- Fatty acid composition of brain, retina, and erythrocytes in breast- and formula-fed infants. *Am J Clin Nutr*. 1994;60(2):189-194. Haggarty P, Page K, Abramovich DR, Ashton J, Brown D.
- Long-chain polyunsaturated fatty acid transport across the perfused human placenta. *Placenta*. 1997;18(8):635-642. Auestad N, Halter R, Hall RT, et al.
- Growth and development in term infants fed long-chain polyunsaturated fatty acids: A double-masked, randomized, parallel, prospective, multivariate study. *Pediatrics*. 2001;108(2):372-381. Birch EE, Hoffman DR, Uauy R, Birch DG, Prestidge C.
- Visual acuity and the essentiality of docosahexaenoic acid and arachidonic acid in the diet of term infants. *Pediatr Res*. 1998;44(2):201-209. Helland IB, Smith L, Saarem K, Saugstad OD, Drevon CA.
- Maternal supplementation with very-long-chain n-3 fatty acids during pregnancy and lactation augments children's IQ at 4 years of age. *Pediatrics*. 2003;111(1):e39-e44. The British Nutrition Foundation.
- Unsaturated fatty acids: Nutritional and physiological significance. London: Chapman & Hall; 1992;152-163. Food and Agricultural Organization of the United Nations/World Health Organization Joint Expert Consultation.
- Lipids in early development. In: *Fats and oils in human nutrition*. FAO Food and Nutri Pap. 1994;57:49-55. Simopoulos AP, Leaf A, and Salem N Jr. Workshop on the essentiality of and recommended dietary intakes for omega-6 and omega-3 fatty acids. *J Am Coll Nutr*. 1999;18(5):487-489. Hoffman DR, Wheaton DKH, James KJ, et al. Docosahexaenoic acid in red blood cells of term infants receiving two levels of long-chain polyunsaturated fatty acids. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*.

2006;42(3):287-292. Auestad N, Montalto MB, Hall RT, et al.

- Visual acuity, erythrocyte fatty acid composition, and growth in term infants fed formulas with long chain polyunsaturated fatty acids for one year. Ross Pediatric Lipid Study. *Pediatr Res.* 1997;41(1):1-10. Hoffman DR, Birch EE, CastanedaYS, et al.
- Dietary docosahexanoic acid (DHA) and visual maturation in the post-weaning term infant. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2001;42:S122-128. Hoffman DR, Birch EE, Castañeda YS, et al.
- Visual function in breast-fed term infants weaned to formula with or without long-chain polyunsaturates at 4 to 6 months: A randomized clinical trial. *J Pediatr.* 2003;142(6):669-677. Innis SM, Gilley J, Werker J.
- Are human milk long-chain polyunsaturated fatty acids related to visual and neural development in breast-fed term infants? *J Pediatr.* 2001;139(4):532-538. Birch EE, Garfield S, Castañeda Y, et al.
- Visual acuity and cognitive outcomes at 4 years of age in a double-blind, randomized trial of long-chain polyunsaturated fatty acid-supplemented infant formula. *Early Human Dev.* 2007;83(5):279-284. U.S. Department of Agriculture. Agricultural Research Service.



EINLEITUNG

DAS ERGEBNIS

WISSENSCHAFT

ZUSATZINFORMATIONEN



ZUSATZINFORMATION

In diesem Kapitel erhalten Sie nützliche und hilfreiche Informationen



ZERTIFIZIERUNGEN

Zertifizierungen

Unser Labor gehört zu den modernsten und automatisiertesten Laboratorien in Europa und hat zahlreiche Zertifizierungen und Qualitätssicherungssysteme, die internationalen Standards entsprechen oder diese übertreffen. Dabei sind verschiedene Geschäftsbereiche unterschiedlich und nach höchsten Qualitätsstandards zertifiziert.

Durchführung der Lifestyle Genanalysen

Zertifiziert durch Durchführung in unserem ISO 15189 Labor



Medizinische Interpretation von Genanalyseergebnissen

Zertifiziert durch Durchführung in unserem ISO 15189 Labor



Labor zugelassen zur medizinischen Genetik

Zugelassen durch das Bundesministerium für Gesundheit Österreich



Firmenleitung und Büro

Zertifiziert durch ISO 9001





Kundenservice

Sie haben Fragen oder Anregungen?

Unser Kundenservice steht Ihnen für Fragen und Anliegen jeglicher Art gerne zur Verfügung. Es gibt verschiedene Wege, wie Sie mit unserem Kundenservice-Team in Kontakt treten können.

Medizinische Fragen zu Ihren Analyseergebnissen können nur von unseren Experten beantwortet werden und deshalb bitten wir Sie, für Fragen dieser Kategorie eine E-Mail zu senden.

- kunden@prosalud.at
- +43 660 - 92 737 28

Unser freundliches Team freut sich auf Ihren Anruf. Kundenzufriedenheit ist bei uns ein Muss, deshalb zögern Sie bei Unzufriedenheit nicht und rufen Sie uns an. Unser Team wird sich um Ihr Anliegen kümmern und sich um eine zufriedenstellende Lösung für Ihr Problem bemühen.

Kontakt | Impressum
ProSalud GmbH
Kaiserjägerstraße 28
6330 Kufstein
Austria



Technische Details zu Ihrer Analyse

Adresse

Musterstrasse 1
1234 Musterstadt
GERMANY

Bestellnummer

DEMO_ML

Geburtsdatum

01/01/1990

Produktcodes

GFPO, B1BAB

Beantragendes Unternehmen

ProSalud GmbH
Kaiserjägerstraße 28
6330 Kufstein
Austria

Labordirektor

Dr. Daniel Wallerstorfer Bsc.

Etablierte Analysemethoden

qRT-PCR, DNA-Sequenzierung,
Fragmentlängenanalyse, CNV-Assay, GC-MS,
Immunocap ISAC, Cytolisa

Erkennungsrate

~>99%

Bericht erstellt

07/02/2018

Aktuelle Version

V523

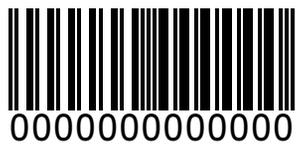
Durchführendes Unternehmen

DNA Plus - Zentrum für Humangenetik
Georg Wrede Strasse 13
83395 Freilassing
Deutschland

Laborleiter

Florian Schneebauer, MSc.

NOTIZEN:






... Ihr Partner für gesünderes Leben

Maria Musterfrau
ProBaby
DEMO_ML