

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 диагноз) обследованию пациента
5-оксипролин	5-Oxo Pro	5-оксопролинурия (недостаточность глутатион синтетазы)	5-оксопролин ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена GSS)
Аланин	Ala	Может повышаться при повышении концентрации лактата в крови	Аланин ↑	Измерение концентрации лактата (молочной кислоты) в крови - в разработке
Аргинин	Arg	Аргининемия/недостаточность аргиназы	Аргинин ↑	1. Аминокислоты плазмы (повышение аргинина) - в разработке 2. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2)
Аспарагиновая кислота	Asp	Дикарбоновая аминокацидурия	Глутаминовая кислота ↑	Аминокислоты плазмы и мочи - в разработке
Цитруллин	Cit	Цитруллинемия тип 1, неонатальная цитруллинемия	Цитруллин ↑	1. Аминокислоты плазмы - в разработке 2. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 3. ДНК-диагностика (полный анализ гена ASS1) (7058)

		Аргининосукциновая ацидурия (АСА)/ недостаточность аргининосукцинат лиазы	Цитруллин ↑	1. Определение аргининоянтарной кислоты в плазме и моче - в разработке 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ASL)
		Недостаточность орнитин транскарбамилазы	Цитруллин ↓	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена OTC) (7055)
		Недостаточность карбамилфосфат синтазы	Цитруллин ↓	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена CPS1)
		Недостаточность Нацетилглутамат синтазы	Цитруллин ↓	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена NAGS)
Глутаминовая кислота	Glu	Дикарбоновая аминокацидурия	Глутамин ↑ (с аспарагиновая кислота ↑)	Аминокислоты плазмы и мочи - в разработке
Глицин	Gly	Некетотическая гиперглицинемия	Глицин ↑ (с аспарагиновая кислота ↑ с глутаминовая кислота ↑)	1. Тандемная масс-спектрометрия образцов плазмы и ЦСЖ (отношение глицина ЦСЖ/плазма > 0,06)
Гомоцистин	Hcy	Нарушения кобаламина	Гомоцистин ↑	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
		Недостаточность цистатионин бета- синтазы	Гомоцистин ↑ Серин ↓	
		Недостаточность метионин аденозилтрансферазы	Гомоцистин ↑	

Гистидин	His	Гистидинемия/недостаточность гистидин аммоний лиазы	Гистидин ↑	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
Лейцин	Leu	Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (лейциноз)	Лейцин ↑ (с валин ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. Аминокислоты плазмы (повышение аллоизолейцина) - в разработке 4. ДНК-диагностика (частые мутации в генах BCKDHA, BCKDHB) (7044)
Метионин	Met	Гомоцистинурия/ недостаточность цистатионин бета-синтетазы	Метионин ↑	1. Аминокислоты плазмы и мочи - в разработке 2. Частые мутации в гене CBS (Гомоцистинурия) (7043)
Орнитин	Orn	Гиперорнитинемиягипераммониемиягом оцитрулинемия (ННН синдром, недостаточность орнитин транслоказы)	Орнитин ↑	1. Аммоний в сыворотке - в разработке 2. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 3. ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A15)
Фенилаланин	Phe	Фенилкетонурия	Фенилаланин ↑↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (анализ гена PAH) (7781)
Пролин	Pro	Пролинемия тип 1	Пролин ↑	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
		Пролинемия тип 2	Пролин ↑	
		Недостаточность пируват карбоксилазы тип В	Пролин ↑	

Серин	Ser	Недостаточность цистатионин бета-синтазы	Гомоцистин ↑ (с серин ↓)	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
Треонин	Thr		↓↑ Треонин	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
Триптофан	Trp	Болезнь Хартнупа	Триптофан ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC6A19)
Тирозин	Tyr	Тирозинемия тип 1	Тирозин ↑	1. ВЭЖХ-МС/МС органических кислот мочи (сукцинилацетон повышен) (7061) 2. Альфа-фетопrotein в сыворотке (92) 3. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 4. ДНК-диагностика (частые мутации в гене FAN)
		Тирозинемия тип 2	Тирозин ↑	1. ВЭЖХ-МС/МС органических кислот мочи (сукцинилацетон в норме) (7061) 2. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 3. ДНК-диагностика (полный анализ гена TAT)
Валин	Val	Болезнь с запахом кленового сиропа мочи (лейциноз)	Валин ↑ (с Лейцин ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. Аминокислоты плазмы (повышение аллоизолейцина) - в разработке 4. ДНК-

				диагностика (частые мутации в генах BCKDHA, BCKDHB) (7044)
Свободный карнитин	C0	Нарушение транспорта карнитина	C0 ↓ тотальное снижение ацилкарнитинов	1. Тандемная масс-спектрометрия (на фоне приема препаратов, содержащих карнитин) (НБО1) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC22A5)
		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))
Деканоилкарнитин	C10	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C10 ↑ (с C10:1 ↑ с C6 ↑ с C8 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) (7052) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM) 3. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2)
		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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
Декеноилкарнитин	C10:1	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C10:1 ↑ (с C6 ↑ с C8 ↑ с C10 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) (7052) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM) 3. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2)
Декадиеноилкарнитин	C10:2	Недостаточность 2,4-диеноил КоА редуктазы	C10:2 ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена DECR1)
Додеканоилкарнитин	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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
Додекеноилкарнитин	C12:1	Может повышаться при недостаточности очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы, но чаще не повышается	C12:1 ↑	Неспецифические изменения, необходим анализ клинических данных
Тетрадеканоилкарнитин	C14	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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
3-гидрокси-	C14 OH	Может повышаться при	C14 OH ↑	Неспецифические изменения,

тетрадеканоилкарнитин		недостаточности длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка), но чаще не повышается		необходим анализ клинических данных
Гексадеканоилкарнитин	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 (НБО2) 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)
3-гидрокси-гексадеканоилкарнитин	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) (7048)
3-гидрокси-гексадеканоилкарнитин	C16:1 OH	Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	C16:1OH ↑ (с C18OH ↑ с C18:1OH ↑ с C16OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене HADHA) (7048)
Стеароилкарнитин	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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))

3-гидроксистеароилкарнитин	C18 OH	Недостаточность длинноцепочечной 3гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	C18OH ↑ (с C18:1OH ↑ с C16:1OH ↑ с C16OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене HADHA) (7048)
Олеилкарнитин	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)
3-гидрокси-олеилкарнитин	C18:1 OH	Недостаточность длинноцепочечной 3гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (дефект трифункционального белка)	C18:1OH ↑ (с C16:1OH ↑ с C16OH ↑ с C18OH ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене HADHA) (7048)
Линолеилкарнитин	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)
Ацетилкарнитин	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

Пропионилкарнитин	C3	Пропионовая ацидемия (недостаточность пропионил КоА карбоксилазы)	C3 ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов РССА (24 экзона), РССВ (15 экзонов))
		Метилмалоновая ацидемия	C3 ↑ (с C4DC ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MUT) (7046)
		Множественная карбоксилазная недостаточность (недостаточность синтетазы холокарбоксилаз)	C3 ↑ (с C5OH ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена HLCS)
Малонилкарнитин	C3DC	Малоновая ацидемия (недостаточность малонил КоА декарбоксилазы)	C3DC ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MLYCD)
Изо-/бутирилкарнитин	C4	Недостаточность изобутирил КоА дегидрогеназы	C4 ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACAD8)
		Недостаточность короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C4 ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2)
		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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))

Метилмалонилкарнитин	C4DC	Метилмалоновая ацидемия	C4DC ↑ (с C3 ↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена MUT) (7046)
Изовалерил-2метилбутирилкарнитин	C5	Изовалериановая ацидемия (недостаточность изовалерил КоА дегидрогеназы)	C5 ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена IVD)
		Недостаточность 2метилбутирил 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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
3-гидрокси-изовалерил- / 2метил-3-гидроксибутирилкарнитин	C5 OH	Недостаточность биотинидазы	C5OH ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. Определение активности биотинидазы (7060) 3. ДНК-диагностика (частые мутации в гене BTBD) (7040)
		Недостаточность митохондриальной ацетоацетил КоА тиолазы	C5OH ↑ (с C5:1 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACAT1)
		Недостаточность 3-гидрокси-3метилглутарил КоА лиазы	C5OH ↑ (с C6DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена HMGCL)
Изовалерилкарнитин	C5:1	Недостаточность митохондриальной ацетоацетил КоА тиолазы	C5:1 ↑ (с C5OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACAT1)

Глутарилкарнитин	C5DC	Глутаровая ацидемия тип 1 (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип 1)	C5DC ↑	1. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2) 2. ДНК-диагностика (частая мутация в гене GCDH) (7041GCDH) 3. ДНК-диагностика (полный анализ гена GCDH) (7042)
Гексаноилкарнитин	C6	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C6 ↑ (с C8 ↑ с C10 ↑ с C10:1 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) (7052) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM) 3. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2)
		Глутаровая ацидемия тип II (недостаточность глутарил КоА дегидрогеназы тип II), множественная недостаточность ацил-КоА дегидрогеназы	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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
3-метилглютаконилкарнитин	C6DC	Недостаточность 3-гидрокси-3метилглутарил КоА лиазы	C6DC ↑ (с C5OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена HMGCL)
		Недостаточность 3метилглютаконил КоА гидратазы	C6DC ↑	ДНК-диагностика (полный анализ гена AHH)
Октаноилкарнитин	C8	Недостаточность среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C8 ↑ (с C10 ↑ с C10:1 ↑ с C6 ↑)	1. ДНК-диагностика (частая мутация в гене ACADM) (7052) 2. ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADM) 3. Газовая хроматография образцов мочи (НБО2)

		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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
Октоноилкарнитин	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 (НБО2) 2. ДНК-диагностика (полный анализ генов ETFA (12 экзонов), ETFB (5 экзонов), ETFDH (13 экзонов))
3-гидрокси-бутирилкарнитин	C4OH	Недостаточность средне/короткоцепочечной 3гидрокси-ацил-КоА дегидрогеназы	C4OH ↑ (с C6OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
3-гидроксигексаноилкарнитин	C6OH	Недостаточность средне/короткоцепочечной 3гидрокси-ацил-КоА дегидрогеназы	C6OH ↑ (с C4OH ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
Сукцинилацетон	SuAc	Тирозинемия тип 1	SuAc ↑ (с Tyr ↑)	1. ВЭЖХ-МС/МС мочи (сукцинилацетон) 2. Альфа-фетопроtein в сыворотке 3. ДНК-диагностика (частые мутации в гене FAH)
Суберил-/пропилглутарилкарнитин	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 карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C8DC ↑ (с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑ с C10DC ↑ с C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
Себацилкарнитин	C10DC	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 карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C8DC ↑ (с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑ с C10DC ↑ с C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
Додекандиоилкарнитин	C12DC	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 карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C8DC ↑ (с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑ с C10DC ↑ с C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
Соотношение суммы C14+C14:1+C16:1 к свободному карнитину	Отношение (C14+C14:1+C16:1)/C0	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	↑ (с C14:1 ↑ с C14:2 ↑ с C16:1 ↑ с C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)
Соотношение свободного карнитина к сумме C16+C18	Отношение C0/(C16+C18)	Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип II	C0/(C16+C18) ↓ (с C18:1 ↑ с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑ с C8DC ↑ с C10DC ↑ с C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена CPT2)
		Недостаточность карнитин/ацилкарнитин транслоказы	C0/(C16+C18) ↓ (с C18:1 ↑ с C18:2 ↑ с C0 ↓ с C16 ↑ с C8DC ↑ с C10DC ↑ с C12DC ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена SLC25A20)
		Недостаточность карнитин палмитоил трансферазы тип I	C0/(C16+C18) ↑ (с C16 ↓ с C18:1 ↓ с C18:2 ↓ с C0 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ генов CPT1A (19 экзонов), CPT1B (19 экзонов), CPT1C (19 экзонов))
Соотношение тетрадекеноилкарнитина к додекеноилкарнитину	Отношение C14:1/C12:1	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14:1/C12:1 ↑ (с C14:1 ↑ с C14:2 ↑ с C16:1 ↑ с C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)
Соотношение тетрадекеноилкарнитина к гексадеканоилкарнитину	Отношение C14:1/C16	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14:1/C16 ↑ (с C14:1 ↑ с C14:2 ↑ с C16:1 ↑ с C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)
Соотношение тетрадекеноилкарнитина к ацетилкарнитину	Отношение C14:1/C2	Недостаточность очень длинноцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	C14:1/C2 ↑ (с C14:1 ↑ с C14:2 ↑ с C16:1 ↑ с C14 ↑)	ДНК-диагностика (полный анализ гена ACADVL)

Соотношение пропионилкарнитина к свободному карнитину	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)
Соотношение пропионилкарнитина к ацетилкарнитину	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)
Соотношение пропионилкарнитина к метионину	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)
Соотношение суммы C16OH+C18OH+C18:1O H к свободному карнитину	Отношение HADHA	Недостаточность длинноцепочечной 3гидроксиацил-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)
Соотношение суммы C6+C8+C10:1 к сумме C16+C18+C18:1	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
Соотношение фенилаланина к тирозину	Отношение Phe/Tyr	Фенилкетонурия	Phe/Tyr ↑ (с Phe↑)	1. Газовая хроматография образцов мочи 2. ДНК-диагностика (анализ гена PAH)