



William Shaw, Ph.D., Director

11813 West 77th Street, Lenexa, KS 66214

(913) 341-8949

Fax (913) 341-6207

Número de admisión: 434913

Nombre del médico: NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección: 4/9/2016

Edad del paciente: 26

Hora de recolección: 09:00 AM

Sexo del paciente: M

Fecha de impresión: 04/20/2016



Prueba de ácidos orgánicos - Perfil nutricional y metabólico

Compuestos metabólicos en la orina

Rango de referencia
(mmol/mol creatinina)

Resultado
del paciente

Población de referencia - Hombres de 13 años en adelante

Crecimiento Microbiano Intestinal

Marcadores de Levaduras y Hongos

1	Citramálico	0.11 - 2.0		0.86	
2	5-hidroxiometil-2-furóico	≤ 18		1.8	
3	3-oxoglutarico	≤ 0.11	H	0.22	
4	Furan-2,5-dicarboxílico	≤ 13		3.1	
5	Furancarboniglicina	≤ 2.3		0.26	
6	Tartárico	≤ 5.3		0	
7	Arabinosa	≤ 20	H	33	
8	Carboxicítrico	≤ 20		4.2	
9	Tricarbalílico	≤ 0.58		0.53	

Marcadores de Bacterias

10	Hipúrico	≤ 241	H	752	
11	2-hidroxifenilacético	0.03 - 0.47		0.43	
12	4-hidroxibenzoico	0.01 - 0.73	H	1.2	
13	4-hidroxihipúrico	≤ 14		7.5	
14	DHPPA (bacteria benéfica)	≤ 0.23		0.14	

Marcadores de Clostridium

15	4-hidroxifenilacético (<i>C. difficile</i> , <i>C. stricklandii</i> , <i>C. lituseburense</i> y otras)	≤ 18		11	
16	HPHPA (<i>C. sporogenes</i> , <i>C. caloritolerans</i> , <i>C. botulinum</i> y otras)	≤ 102	H	126	
17	4-cresol (<i>C. difficile</i>)	≤ 39	H	55	
18	3-indoleacético (<i>C. stricklandii</i> , <i>C. lituseburense</i> , <i>C. subterminale</i> y otras)	≤ 6.8		1.6	

The Great Plains Laboratory, Inc.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico:

NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección:

4/9/2016

Compuestos metabólicos en la orina

Rango de referencia
(mmol/mol creatinina)

Resultado
del paciente

Población de referencia - Hombres de 13 años en adelante

Metabolitos de Oxalatos

19	Glicérico	0.21 - 4.9	H	5.3	
20	Glicólico	18 - 81		54	
21	Oxálico	8.9 - 67	H	167	

Metabolitos del Ciclo Glicólico

22	Láctico	0.74 - 19		13	
23	Pirúvico	0.28 - 6.7		2.5	

Marcadores Mitocondriales - Metabolitos del Ciclo Krebs

24	Succínico	≤ 5.3	H	7.8	
25	Fumárico	≤ 0.49		0.16	
26	Málico	≤ 1.1		0.19	
27	2-oxo-glutárico	≤ 18		2.5	
28	Aconítico	4.1 - 23		9.5	
29	Cítrico	2.2 - 260		243	

Marcadores Mitocondriales - Metabolitos de Aminoácidos

30	3-metilglutárico	0.02 - 0.38		0.21	
31	3-hidroxiglutárico	≤ 4.6		2.4	
32	3-metilglutacónico	0.38 - 2.0		0.82	

Metabolitos de Neurotransmisores

Metabolitos de Fenilalanina y Tirosina

33	Homovanílico (HVA) (dopamina)	0.39 - 2.2	H	3.3	
34	Vanililmandélico (VMA) (noradrenalina y adrenalina)	0.53 - 2.2		1.2	
35	Proporción HVA/VMA	0.32 - 1.4	H	2.8	

Metabolitos de Triptofano

36	5-hidroxi-indoleacético (5-HIAA) (serotonina)	≤ 2.9		0.53	
37	Quinolínico	0.52 - 2.4		1.1	
38	Quinurénico	0.12 - 1.8		0.76	
39	Proporción quinolínico/5-HIAA	≤ 2.5		2.2	

The Great Plains Laboratory, Inc.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico:

NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección:

4/9/2016



Compuestos metabólicos en la orina

Rango de referencia
(mmol/mol creatinina)

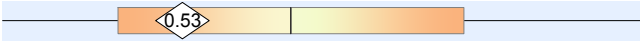
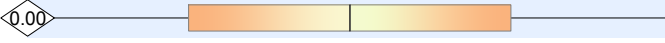
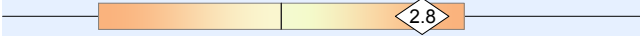
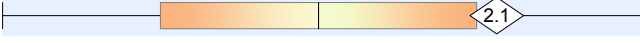
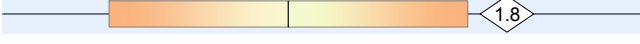
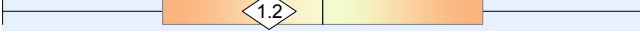
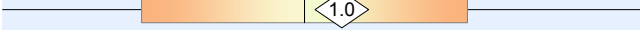
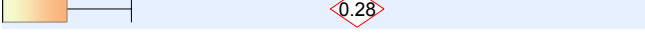
Resultado
del paciente

Población de referencia - Hombres de 13 años en adelante

Metabolitos Pirimidínicos - ácido Fólico

40	Uracilo	≤ 6.9	3.2	
41	Timina	≤ 0.36	0.12	

Oxidación de ácidos Grasos y Cetona

42	3-hidroxibutírico	≤ 1.9	0.53	
43	Acetoacético	≤ 10	0	
44	4-hidroxibutírico	≤ 4.3	2.8	
45	Etilmalónico	0.13 - 2.7	2.1	
46	Metilsuccínico	≤ 2.3	1.8	
47	Adípico	≤ 2.9	1.2	
48	Subérico	≤ 1.9	1.0	
49	Sebácico	≤ 0.14	H 0.28	

Indicadores Nutricionales

Vitamina B12

50	Metilmalónico *	≤ 2.3	2.2	
----	-----------------	-------	-----	--

Vitamina B6

51	Piridóxico (B6)	≤ 26	5.6	
----	-----------------	------	-----	--

Vitamina B5

52	Pantoténico (B5)	≤ 5.4	1.4	
----	------------------	-------	-----	--

Vitamina B2 (Riboflavina)

53	Glutámico *	≤ 0.43	0.29	
----	-------------	--------	------	--

Vitamina C

54	Ascórbico	10 - 200	L 0.45	
----	-----------	----------	--------	--

Vitamina Q10 (CoQ10)

55	3-hidroxi-3-metilglutámico *	≤ 26	16	
----	------------------------------	------	----	--

Precursor de Glutación y Agente Quelante

56	N-acetilcisteína (NAC)	≤ 0.13	0.11	
----	------------------------	--------	------	--

Biotina (Vitamina H)

57	Metilcitríco *	0.15 - 1.7	0.49	
----	----------------	------------	------	--

* Un valor elevado de este elemento podría indicar una deficiencia de esta vitamina.

The Great Plains Laboratory, Inc.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico: NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección: 4/9/2016

Compuestos metabólicos en la orina

Rango de referencia
(mmol/mol creatinina)

Resultado
del paciente

Población de referencia - Hombres de 13 años en adelante

Indicadores de Desintoxicación

Glutación

58	Piroglutámico *	5.7 - 25	20	
59	2-hidroxibutírico *	≤ 1.2	0.52	

Exceso de Amoníaco

60	Orótico	≤ 0.46	0.24	
----	---------	--------	------	--

Aspartame, Salicilatos o Bacterias Intestinales

61	2-hidroxihipúrico	≤ 0.86	H 5.2	
----	-------------------	--------	-------	--

* Un valor elevado de este compuesto podría indicar deficiencia de glutación.

Metabolitos de Aminoácidos

62	2-hidroxisovalérico	≤ 0.41	0	
63	2-oxoisovalérico	≤ 1.5	0.23	
64	3-metil-2-oxovalérico	≤ 0.56	0.24	
65	2-hidroxisocapróico	≤ 0.39	0.02	
66	2-oxoisocapróico	≤ 0.34	0	
67	2-oxo-4-metilbutírico	≤ 0.14	0.03	
68	Mandélico	≤ 0.09	0.08	
69	Feniláctico	≤ 0.10	0.03	
70	Fenilpirúvico	0.02 - 1.4	1.1	
71	Homogenístico	≤ 0.23	0.01	
72	4-hidroxifeniláctico	≤ 0.62	0.19	
73	N-acetil-aspartico	≤ 2.5	0.80	
74	Malónico	≤ 9.9	6.2	

Metabolismo Mineral

75	Fosfórico	1 000 - 4 900	3 303	
----	-----------	---------------	-------	--

Número de admisión: 434913

Nombre del médico: NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección: 4/9/2016

Indicador de Consumo de Líquidos

76 *Creatinina 158 mg/dL

*La prueba de creatinina sirve como ajuste para evitar que el consumo de fluidos tenga influencia sobre los resultados del examen. La creatinina urinaria no representa un valor diagnóstico, debido a que varía según los líquidos ingeridos. Las muestras son rechazadas si la creatinina está por debajo de 20mg/dL, a menos que el cliente quiera realizar la prueba tomando en cuenta nuestro criterio de rechazo.

Explicación del formato del reporte

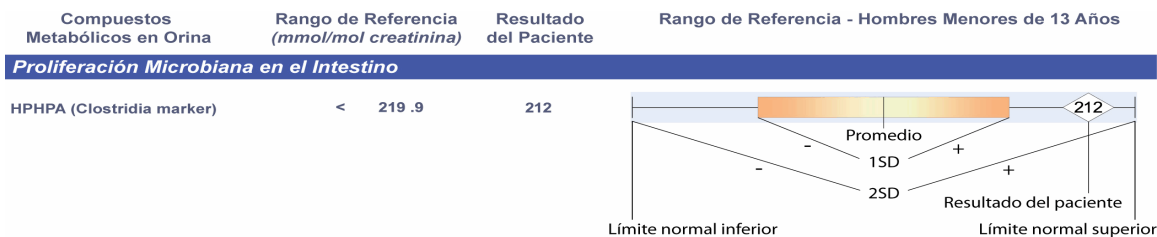
Los rangos de referencia para los ácidos orgánicos se establecieron usando muestras donadas por individuos sanos de varias edades. Los rangos se determinaron mediante el cálculo del promedio y la desviación estándar (SD), y son definidos como $\pm 2\text{SD}$ del promedio. Los rangos de referencia son específicos para cada edad y sexo. Los grupos consistieron en hombres adultos (≥ 13 años), mujeres adultas (≥ 13 años), niños (< 13 años), y niñas (< 13 años).

El nuevo formato posee dos tipos de representaciones gráficas para los resultados del paciente disponibles en ambas pruebas de ácidos orgánicos, la prueba estándar y la versión abreviada de ácidos orgánicos microbianos. El primer gráfico aparece cuando el resultado del paciente se encuentra dentro del rango de referencia normal, definido como el promedio más o menos dos desviaciones estándares.

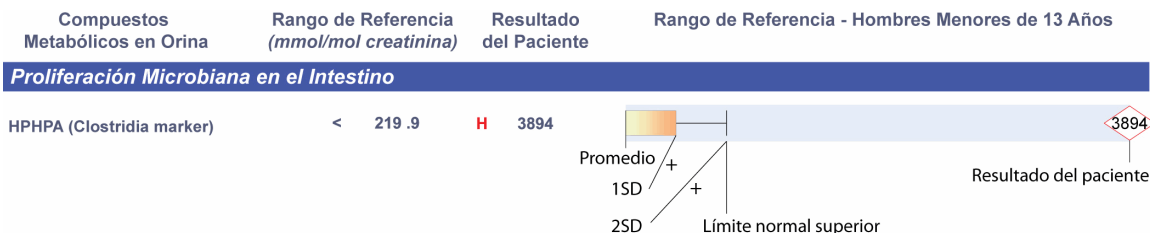
El segundo gráfico aparece cuando el resultado del paciente excede el límite superior del rango de referencia normal. En tales casos, el gráfico es "comprimido" de tal manera que el grado de anormalidad pueda ser apreciado a simple vista. En este caso, los límites inferiores no son mostrados y sólo el límite superior del rango de referencia es mostrado.

En ambos casos, el resultado del paciente es proporcionado en el lado izquierdo del gráfico y se repite nuevamente dentro del gráfico en el cuadrado con forma de diamante. Si el resultado está dentro del rango de referencia normal, el cuadrado con forma de diamante es mostrado en color negro. Si los resultados son elevados o deficientes, el color es rojo.

Ejemplo del valor dentro del rango de referencia



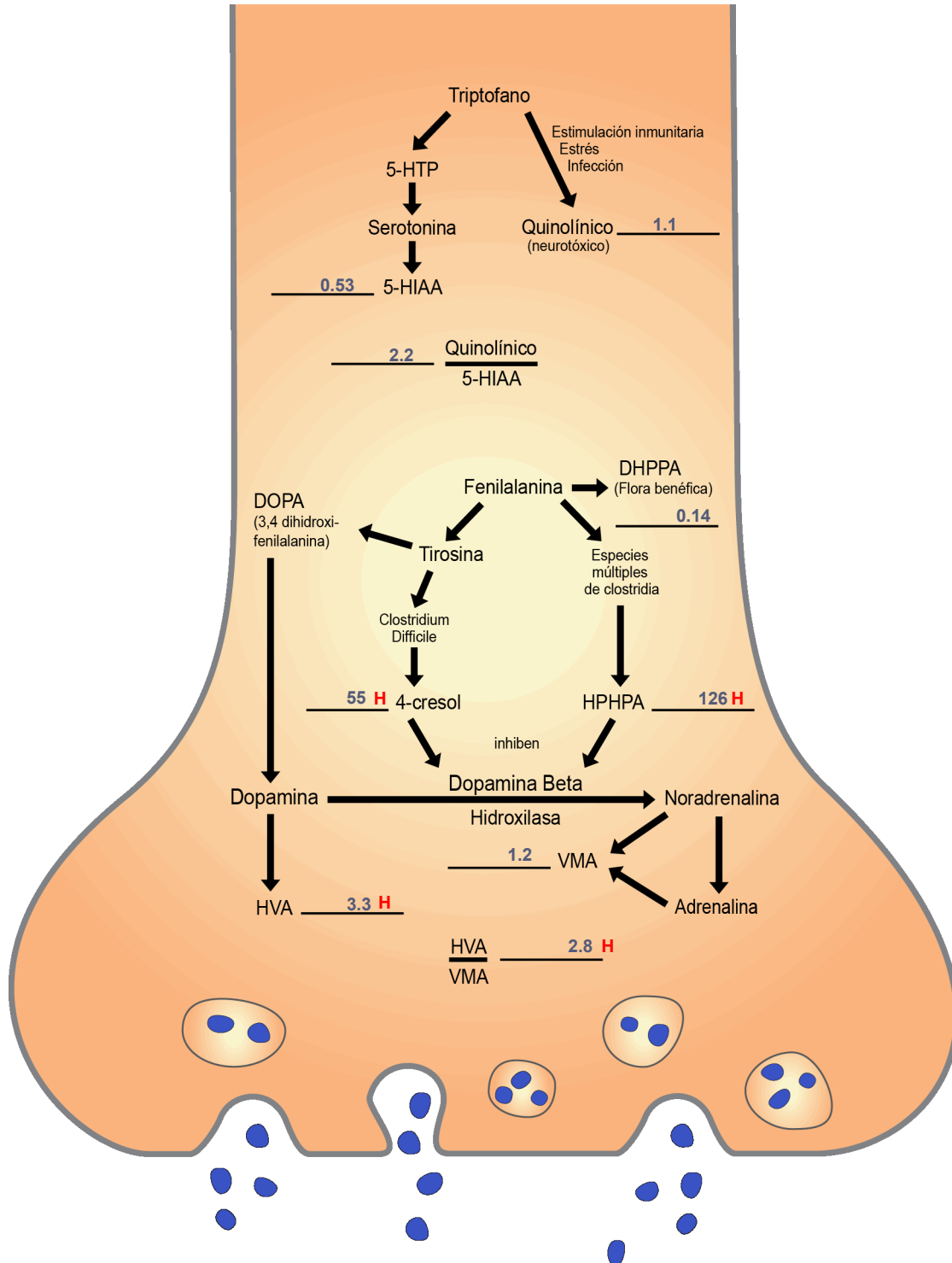
Ejemplo de un valor elevado



Número de admisión: 434913
Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Nombre del médico: NO PHYSICIAN
Fecha de recolección: 4/9/2016

Indicadores del metabolismo de los neurotransmisores



El diagrama muestra los niveles de los metabolitos de neurotransmisores del paciente así como su efecto en las vías bioquímicas del axón terminal de las neuronas. También muestra como los subproductos microbianos bloquean la conversión de dopamina en noradrenalina.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico:

NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección:

4/9/2016

Interpretación

Los niveles elevados de metabolitos de levadura o de origen micótico (elementos 1,2,3,4,5,6,7 y 8) indican proliferación microbial en el tracto gastrointestinal. Medicamentos por prescripción médica o medicamentos anti-micóticos naturales (botánicos), más la suplementación dietética con probióticos de alta potencia (20-50 mil millones cfu), pueden reducir los niveles de proliferación.

El ácido hipúrico elevado (elemento 10) puede ser resultado de alimentos, del efecto de bacterias gastrointestinales o del contacto con el solvente químico tolueno. El ácido hipúrico es un conjugado de glicina y ácido benzoico que es formado en el hígado. Sus niveles altos en orina se deben generalmente a la conversión bacteriana del ácido clorogénico en ácido benzoico, una sustancia común encontrada en bebidas y en muchas frutas y vegetales incluyendo manzanas, peras, té, café, semillas de girasol, zanahorias, frambuesas, cerezas, papas, tomates, berenjenas, camotes y duraznos. El ácido benzoico también es un preservante químico de alimentos presente en altas cantidades en el jugo de arándano. La exposición a tolueno se da principalmente en sitios de trabajo en donde este es usado; pero también puede deberse a la exposición a productos químicos usados para limpiar alfombras o por la inhalación intencional de solventes. Debido a que la mayor fuente de ácido hipúrico en orina es de origen gastrointestinal, este metabolito no es un buen indicador de exposición a tolueno. La elevación bacteriana puede ser tratada con productos naturales antibacterianos y/o 30-50 mil millones cfu de probióticos que incluyen *Lactobacillus rhamnosus*.

Los ácidos 4-hidroxibenzoico y/o 4-hidroxihipúrico elevados (elementos 12 y 13) pueden encontrarse elevados debido a una proliferación bacteriana en el tracto gastrointestinal o al consumo de frutas, como el arándano, que contienen polifenoles abundantes en antocianinas, flavonoides e hidroxycinamatos. Estos metabolitos también pueden encontrarse elevados como resultado del contacto con parabenos. Los parabenos son ésteres de alkilo del ácido 4-hidroxibenzoico con propiedades antimicrobianas. El ácido 4-hidroxibenzoico puede ser eliminado en la orina como el derivado de glicina 4-hidroxihipúrico. Por lo tanto, los niveles elevados de estos metabolitos de en la orina (>10 mmol/mol creatinina) pueden deberse al contacto excesivo con parabenos.

Los parabenos son preservantes comunes usados en ciertos alimentos, medicamentos y cosméticos, pero también tienen una larga historia de uso en una variedad de productos farmacéuticos en inyectables, inhalantes, para uso oral, tópico o de administración rectal o vaginal. Algunas personas experimentan reacciones en la piel puesto que son absorbidos de manera pronta y completa por la piel y por el sistema digestivo. Los parabenos solían ser considerados seguros para la salud debido a su baja toxicidad, sin embargo estudios recientes han comenzado a contradecir esta postura. En 1988, Routledge *et al.* (Toxicol. Appl. Pharmacol., **153**, 12-19) mostró que algunos parabenos tienen actividad estrogénica *in vitro* e *in vivo*, se ha llevado a cabo un número de estudios con el fin de dilucidar el potencial efecto de los parabenos en la función endocrina normal resultando en alteraciones en la reproducción y susceptibilidad a la generación de tumores. Se han encontrado altos niveles de parabenos en biopsias de cáncer mamario (de seno) aunque no se ha podido demostrar una relación definitiva con el cáncer mamario. Los parabenos también pueden estar asociados a fallas mitocondriales debido a la reducción del ATP celular al desacoplar el proceso de fosforilación oxidativa. Se ha descubierto que el ácido 4-hidroxihipúrico es un inhibidor de Ca²⁺-ATPasa en la fase final de la insuficiencia renal.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico:

NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección:

4/9/2016

El ácido HPHPA, 3 (3 hidroxifenil) -3 ácido hidroxipropiónico (elemento 16) elevado es un metabolito de fenilalanina anormal producido cuando los subproductos de bacterias *Clostridium* se combinan con metabolitos humanos. Las altas concentraciones de este compuesto causan comportamientos anormales debido a la inhibición del metabolismo de la dopamina a la adrenalina resultando en altos niveles del metabolito dopamina llamado ácido homovanílico (HVA) en la orina y adrenalina / noradrenalina insuficiente en el cuerpo. Esto se asocia con síntomas comportamentales, gastrointestinales y neuropsiquiátricos incluyendo trastornos de tics, depresión, autismo, esquizofrenia, agresividad, convulsiones, anorexia, trastorno obsesivo compulsivo e hiperactividad. Los efectos neuropsiquiátricos son más comunes cuando los valores son superiores a 500 mmol / mol de creatinina.

Las especies de *Clostridium* que causan las mayores cantidades de HPHPA urinaria son *C. sporogenes*, *C. caloritolerans* y *C. botulinum*. Adicionalmente, *C. mangenoti*, *C. ghoni*, *C. bifermentans*, *C. caproicum*, y *C. sordellii* también son capaces de elevar los niveles urinarios elevados de HPHPA.

Los precursores de HPHPA **no** son producidos por *C. perfringens* -Tipos A-F, *C. tetani*, *C. subterminale*, *C. capitovale*, *C. septicum*, *C. difficile*, *C. histolyticum*, o *C. tertium*.

C. botulinum parecería ser una fuente poco probable a menos que los síntomas clínicos de botulismo estén presentes. La toxina botulínica puede causar una enfermedad paralítica severa en seres humanos y animales y es la toxina más potente conocida para la humanidad, basta una dosis de menos de 1 µg en los seres humanos para ser mortal. Los síntomas del botulismo incluyen debilidad, problemas de visión, fatiga y dificultad para hablar. Estos síntomas pueden ser seguidos por la debilidad de los brazos, los músculos del pecho y las piernas. Sorprendentemente, los síntomas pueden ser a veces leves y la gravedad de los síntomas parece estar modulada por la cantidad de flora beneficiosa en el tracto intestinal. Con respecto a los alimentos contaminados con botulismo, los síntomas generalmente comienzan de 18 a 36 horas después de comer alimentos contaminados pero pueden ocurrir tan pronto como 6 horas o tan tarde como 10 días. *C. caloritolerans* es llamado así debido a que puede sobrevivir en el punto de ebullición durante 8 horas. Su extrema resistencia al calor puede permitir la transmisión por los alimentos comunes. *C. sporogenes* es el nombre dado a las cepas de *Clostridium botulinum* que no producen neurotóxicas botulínicas. *C. sporogenes* difiere de *C. botulinum* por un solo gen. *C. sporogenes* es omnipresente en la naturaleza y se encuentra comúnmente en la flora de los seres humanos. *C. sordellii* puede ser patógeno y se ha implicado en el síndrome de shock toxico fatal ente mujeres en la edad de procreación.

El tratamiento con metronidazol o vancomicina es casi 100% eficaz en matar los organismos padres de *Clostridium* pero no sus esporas. Por ello se recomiendan por lo menos tres meses de terapia probiótica después del tratamiento antimicrobiano debido a la formación de esporas de especies de *Clostridium*. El sobrecrecimiento de *Clostridia* a veces puede ser controlado con la suplementación de *Lactobacillus rhamnosus* GG (*Culturelle*) o *Saccharomyces boulardii*. Los suplementos de fenilalanina o tirosina deben evitarse debido a la posibilidad de conversión a HPHPA o a otros subproductos tóxicos.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico:

NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección:

4/9/2016

El 4-cresol (p-cresol) (elemento 17) elevado en la orina es generalmente producto de *C. difficile* y *C. scatologenes* en el tracto gastrointestinal, puesto que otras especies comunes de *Clostridia* y bacterias no producen este metabolito. Debido a que la *C. scatologenes* normalmente no se aísla en las muestras de heces, es más probable que la *C. difficile* sea la fuente más importante de este compuesto.

El efecto clínico más importante del 4-cresol es que se trata de un potente inhibidor de la enzima que convierte la dopamina en noradrenalina, es decir de la dopamina-beta-hidroxilasa cerebral. Las concentraciones altas de este compuesto pueden causar comportamientos anormales al inhibir el metabolismo de dopamina a noradrenalina, lo cual resulta en concentraciones altas del ácido homovanílico (HVA) en la orina e insuficiencia de noradrenalina en el sistema nervioso central. Las concentraciones altas de 4-cresol en la orina se han asociado con los síntomas clínicos más severos del autismo, la esclerosis múltiple, la neurotoxicidad, las alucinaciones y otros trastornos neurológicos y psiquiátricos. Este compuesto es también un metabolito del tolueno, de la creosota de alquitrán de madera y del mentofurano (de la planta de la familia de la menta, poleo).

El tratamiento con Metronidazol o Vancomicina es casi 100% efectivo en el tratamiento de los organismos como *C. difficile* pero no trata sus esporas. Se recomienda al menos tres meses de tratamientos con probióticos luego del fin del tratamiento antimicrobiano debido a la formación de las esporas de *Clostridia*. La proliferación de *Clostridia* se puede controlar en algunos casos con la suplementación de *Lactobacillus rhamnosus* GG (Culturelle) o de *Saccharomyces boulardii*.*

El ácido oxálico alto con o sin ácidos glicérico o glicólico elevados (elementos 19,20 y 21) puede encontrarse en hiperoxalurias de origen genético, en autismo, en mujeres con dolor vulvar, en fibromialgia o en el consumo elevado de vitamina C. Sin embargo, en un estudio formal, se mostró que la ocurrencia de cálculos renales no correlaciona con el suministro de vitamina C. Los oxalatos, la forma base mineral conjugada de ácido oxálico, se encuentran en distintas concentraciones en una gran cantidad de frutas y vegetales y son también producidos por la micosis de mohos como *Aspergillus*, *Penicillium*, y probablemente también *Cándida*. Si los marcadores de levaduras y hongos aparecen elevados, los tratamientos antimicóticos pueden reducir el exceso de oxalatos. La elevación de oxalatos puede causar anemia que puede ser difícil de tratar, ulceraciones en la piel, dolores musculares y anomalías cardíacas. El ácido oxálico también se encuentra elevado en intoxicaciones con anti congelantes (etilenglicol), y es un metabolito tóxico del ácido tricloroacético proveniente y de otras fuentes ambientales. Además, la descomposición de la vitamina C puede formar oxalatos durante el transporte o el almacenamiento.

El aumento de oxalato con elevación simultánea de ácido glicólico puede indicar hiperoxaluria de origen genético (hiperoxaluria tipo I), mientras que el incremento del ácido glicérico puede indicar hiperoxaluria genética tipo II. Los valores normales de estos metabolitos descartan la posibilidad de causas genéticas en la elevación de oxalatos. Sin embargo, la elevación de los oxalatos puede ser causada por un nuevo trastorno genético, la hiperoxaluria genética tipo III.

Sin importar el origen, altos niveles de ácido oxálico pueden causar cálculos renales y reducir la cantidad de calcio ionizado. La absorción de ácido oxálico a nivel gastrointestinal puede ser reducida mediante el uso de un suplemento dietético suministrado antes de las comidas que contenga citrato de calcio. Suplementos de vitamina B6, arginina, vitamina E, sulfato de condroitina, taurina, selenio, ácidos grasos del tipo omega-3, y acetilglucosamina, también pueden ser efectivos para reducir oxalatos y/o su toxicidad. Las grasas excesivas en la dieta pueden causar elevación de oxalatos si los ácidos grasos no son apropiadamente absorbidos debido a deficiencias de sales biliares. Los ácidos grasos calcio para formar jabones insolubles, reduciendo la habilidad del calcio para atrapar oxalato y aumentar su absorción. En caso de observar valores deficientes de taurina en el perfil de amino ácidos plasmáticos, el uso de suplementos de taurina (1000 mg por día) puede ayudar a estimular la producción de sales biliares (ácido taurocólico), produciendo una mejor absorción de ácidos grasos y menor absorción de oxalatos.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico:

NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección:

4/9/2016

Los altos niveles de oxalatos son comunes en el autismo, tanto la mala absorción de grasas como la proliferación de *Cándida* son probablemente las principales causas de la elevación de oxalatos en dicho trastorno. Incluso las personas que muestran elevación en los ácidos glicérico y glicólico podrían no tener una enfermedad genética. Para descartar la posibilidad de enfermedades genéticas, en las personas que tienen niveles elevados comparables a los encontrados en las enfermedades genéticas, recomendamos los siguientes pasos: (1) Seguir durante un mes las recomendaciones nutricionales que se indican en esta interpretación; (2) Si hay *Cándida*, trátela durante un período mínimo de un mes; (3) Repita la prueba de ácidos orgánicos absteniéndose de tomar suplementos de vitamina C durante 48 horas; (4) Si los marcadores bioquímicos característicos de los trastornos genéticos de los oxalatos persisten repita el examen y considere hacer exámenes de ADN para las mutaciones más comunes del metabolismo de los oxalatos. Puede realizarse un examen de ADN para la hiperoxaluria del tipo I en la Mayo Clinic, Rochester, Minnesota #89915 "AGXT Gene, Full Gene Analysis" and, for the p.Gly170Arg mutation only, as # 83643 "Alanine: Glyoxylate Aminotransferase [AGXT] Mutation Analysis [G170R], Blood". Otra opción para confirmar la enfermedad genética es un examen de oxalatos plasmáticos que también puede realizarse en la Mayo Clinic (Teléfono 507.266.5700). Los oxalatos plasmáticos mayores que 50 micromol/L representan una enfermedad genética del oxalato y puede servir como una prueba alternativa de confirmación.

El tejido óseo tiende a ser un depósito natural para el exceso de oxalatos en pacientes con hiperoxaluria primaria. Los niveles de oxalato oseo son muy bajos en individuos sanos. El depósito de oxalatos en el esqueleto tiende a aumentar la resorción de hueso y a disminuir la actividad osteoclástica.

Los oxalatos también pueden ser depositados en los riñones, articulaciones, ojos, musculatura, vasos sanguíneos, cerebro y en el corazón contribuyendo a dolores musculares y fibromialgia. La formación de cristales de oxalato en los ojos puede ser la causa del dolor severo en los ojos en individuos con autismo. Los oxalatos elevados a nivel gastrointestinal también pueden significativamente reducir la absorción de metales esenciales tales como calcio, magnesio, zinc y otros.

Una dieta baja en oxalatos puede servir para reducir los niveles de oxalatos aún en los casos en los que la disbiosis es la mayor causa de oxalatos. Los alimentos que contienen altos índices de oxalato incluyen espinacas, remolachas, chocolate, soya, maní, té, marañón, almendras, frutillas y muchos otros. Una lista completa de alimentos con alto contenido en oxalato está disponible en internet: <http://www.greatplainslaboratory.com/eng/oxalates.asp>.

El ácido succínico elevado (elemento 24) puede indicar una deficiencia relativa de riboflavina y/o coenzima Q10, las cuales son necesarias para proveer cofactores para la enzima deshidrogenasa succínica en el ciclo de Krebs. Sugerimos un mínimo de 20 mg de riboflavina (que se puede suministrar usando un complejo multivitamínico de alta calidad) y/o 50 mg por día de coenzima Q10. La experiencia clínica también ha demostrado que los niveles de ácido succínico se reducen cuando se trata la disbiosis en el intestino.

El HVA elevado (elemento 33) puede resultar del contacto con metales tóxicos (incluyendo aluminio, plomo, manganeso y mercurio), presumiblemente debido a la liberación aumentada de dopamina desde células neuronales. Una prueba de metales pesados (en sangre o pelo) puede ser útil para determinar si la intoxicación es significativa. El ácido homovanílico (HVA), un metabolito de dopamina, se encuentra a menudo elevado como consecuencia de la liberación de catecolaminas desde la glándula adrenal. Este proceso es inducido por el stress y genera una deficiencia en Vitamina C. El uso de suplementos dietéticos de Vitamina C (ascorbato) puede ser de utilidad en estos casos. Los niveles elevados de HVA también pueden presentarse después de administrar L-DOPA, dopamina, fenilalanina o tirosina. Si los valores doblan el límite de lo normal, la posibilidad de tumores que secretan catecolaminas puede ser descartada mediante una prueba de VMA y/o HVA en orina de 24 horas. Incluso con niveles altamente elevados, la posibilidad de tales tumores es extremadamente inusual. Los niveles elevados de HVA son asociados en ciertos casos con *Clostridium* o con infecciones de toxoplasmosis. En casos donde el HVA es elevado, pero el VMA es normal, es recomendado evitar la suplementación con fenilalanina o tirosina hasta que el *Clostridium* o la toxoplasmosis se hayan tratado.

Número de admisión: 434913

Nombre del médico:

NO PHYSICIAN

Nombre del paciente: Jordi Roma Pi

Fecha de recolección:

4/9/2016

El VMA por debajo del nivel promedio (elemento 34) puede indicar baja producción del neurotransmisor norepinefrina o de la hormona adrenalina, quizá debido al bajo consumo dietético de precursores de neurotransmisores tales como fenilalanina o tirosina. El ácido vanilmandélico (VMA) es un metabolito de norepinefrina y adrenalina. El VMA deficiente también puede resultar debido a la presencia de metabolitos de *Clostridia* que bloquean la conversión de dopamina en norepinefrina. La suplementación con fenilalanina o tirosina puede ser de beneficio. Los cofactores enzimáticos tales como magnesio, vitamina B6 (piridoxina) o bipterina también pueden estar en niveles bajos que responden a suplementación dietética.

Una relación elevada de HVA/VMA (elemento 35) se debe comúnmente a la reducción en la conversión de dopamina a norepinefrina. La enzima dopamina beta-hidroxilasa, responsable de esta conversión, depende del cobre y de la vitamina C por lo que una relación elevada puede ser por causa de deficiencias de dichos cofactores. Otro posible factor es la inhibición de esta enzima por subproductos de *Clostridia*. La elevación de HPPHA, de 4-Cresol o la elevación de otros metabolitos bacterianos serían una confirmación de esta última explicación.

El ácido 5-hidroxiindolacético (5-HIAA) por debajo del nivel promedio (elemento 36) puede indicar deficiencia en la síntesis del neurotransmisor serotonina. El ácido 5-hidroxiindoleacético es un metabolito de serotonina y sus valores bajos están asociados con depresión. El uso de suplementos dietéticos que contengan 50-300 mg de 5-HTP, antes de dormir en la noche, puede ser benéfico. La suplementación con triptófano puede generar el metabolito neurotóxico correspondiente al ácido quinolínico, sin embargo, 5-HTP no es metabolizado a ácido quinolínico. Un exceso en la suplementación con triptófano esta asociado con el síndrome mialgia eosinofílica.

Los ácidos etilmalónico, metilsuccínico, adipico, subérico o sebácico elevados (elementos 45,46,47,48 y 49) pueden deberse a trastornos de oxidación de ácidos grasos, deficiencia de carnitina, ayuno o al consumo elevado de triglicéridos de mediana cadena encontrados en el aceite de coco, aceite MCT o algunas fórmulas dietéticas infantiles. Los defectos de oxidación de ácidos grasos pueden asociarse a hipoglicemia, episodios de apnea, letargo extremo o coma. El perfil de acil carnitina en el Laboratorio de Genética Bioquímica de la Universidad de Duke (<http://medgenetics.pediatrics.duke.edu>) puede determinar la posibilidad de estos defectos. En cualquier caso, se recomiendan suplementos de carnitina (500-1000 mg por día).

El ácido piridóxico (B6) por debajo del nivel promedio (elemento 51) sugiere una condición de salud que no es óptima (bajo consumo de la misma, malabsorción o disbiosis). Se recomienda el uso de suplementos que contengan al menos 20-50 mg de la vitamina B6 al día.

El ácido pantoténico (B5) por debajo del nivel promedio (elemento 52) sugiere una condición de salud que no es óptima. Suplementar 250 mg de ácido pantoténico al día puede ser benéfico. Esta dosis se puede suministrar como parte de un complejo multivitamínico de alta calidad.

El ácido ascórbico (vitamin C) por debajo de la media (elemento 54) puede indicar un nivel menor al óptimo del antioxidante vitamina C. Sugerimos 1000 mg de la vitamina C buferada por día, dividida en 2-3 dosis.

El ácido 2-hidroxihipúrico elevado (elemento 61) puede acumularse después del consumo de aspartamo (NutraSweet) o salicilatos (aspirina) o bien puede deberse a la conversión de los amino ácidos tirosina o fenilalanina en ácido salicílico por medio de bacterias intestinales. El ácido 2-hidroxihipúrico es un conjugado del ácido hidroxibenzóico (también llamado ácido salicílico) y glicina.

Los niveles bajos para metabolitos de aminoácidos (elementos 62 a 74) señalan la ausencia de trastornos genéticos del metabolito de estos. Estos indicadores son subproductos de deaminación (el amonio es eliminado) que están muy elevados solo cuando la actividad de una enzima clave es baja; elevaciones leves pueden indicar una variación genética o una condición heterocigota que puede mitigarse con dieta o suplementos. Los valores bajos no están asociados con un consumo inapropiado de proteínas y no se ha demostrado que sea indicativo de deficiencias de aminoácidos.