

• •



-10 71.0

4
6
6
6
6
6
7
7
8
10
10
21
22
22
23

_____ / _____.

SIGN (Scottish Intercollegiate Guideline Network; URL: <http://www.sign.ac.uk>).

MEDLINE, EMBASE, ORPHANET,

OMIM.

(<http://newenglandconsortium.org>)

1994 2014 .

_____.

: - ,

;

-

;

-

(, 1)

(

2).

,

(Good Practice Points, GPPs)

.

.

.

,

,

1.

-	
I	-
II	.
III	.,
IV	.,
V	.

2.

	I II, III IV .
	II, III IV ,
	II, III, IV ,
D	.

, , .

() -

, -

, .

-10 71.1 -

.

.

1:60000 - 1:150000.

.

IVD,

- ,

- 3- - .

IVD - 15q13-q15. - -

.

-

- 3- - .

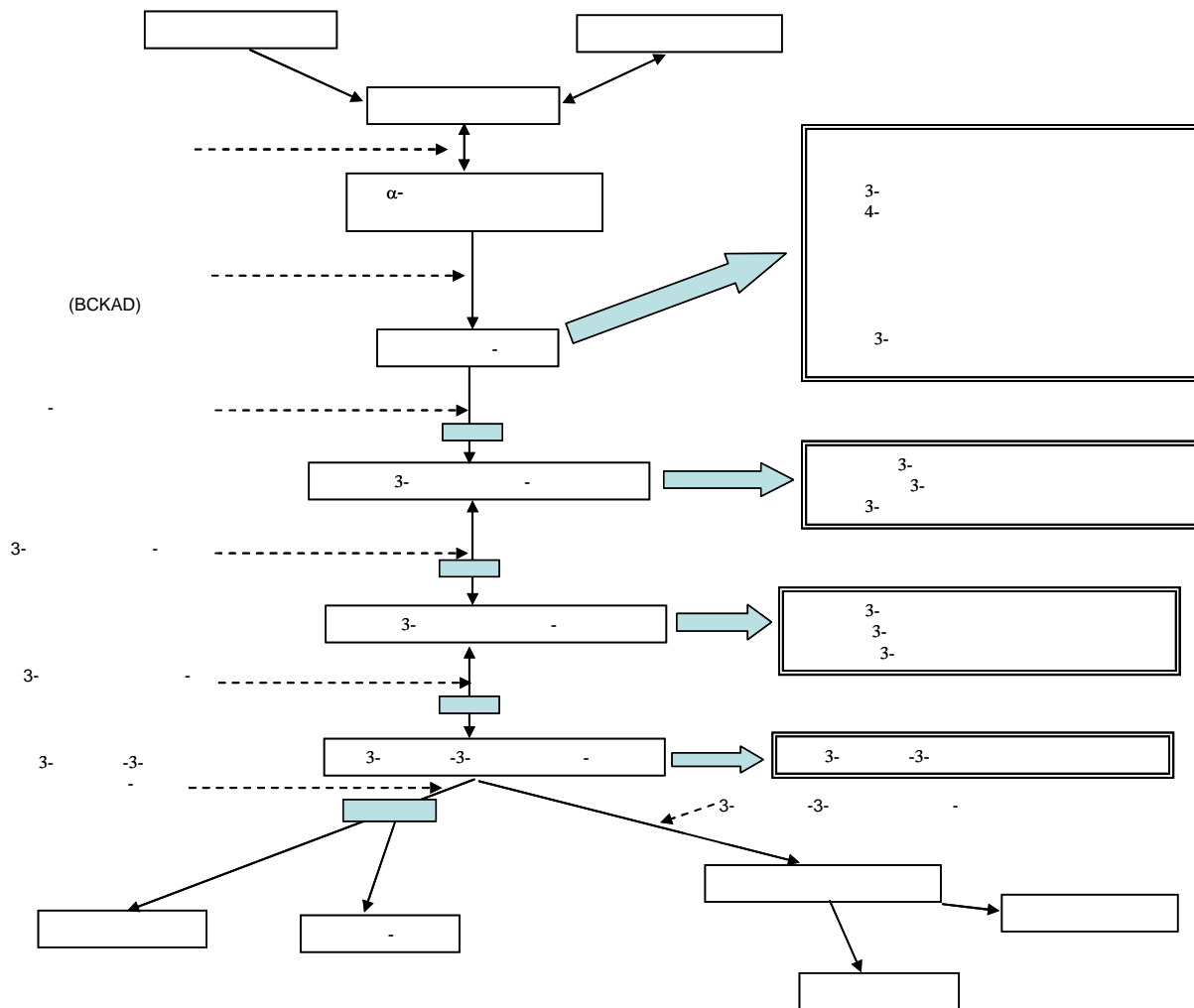
- , 3- ,

, , , ,

, , , ,

, , .

(1).



.1

(60-70%)

(D).

/ (0,4-0,6),
5/ 2 .

.

.

.

-

, 3-

.

,

3-

, 3-

, 2-

-

3-

,

.

-

-

IVD,

.

-

.

,

,

,

,

.

-

-

-

(

)

,

,

,

,

.
 .
 , . ,
 ,
 : —
 (1,2 -1,3 /100).
 6 - (, ,
) .
 :
 - ;
 - ;
 - ;
 - ;
 - , ;
 - - ,
 , ;
 - .
 , .
 , .

:

-

.

,

-

(, , , , ,)

. .),

-

;

-

,

,

24 -

.

72 (!)

;

-

;

-

, (, , ,)

, .);

-

;

-

, ;

-

;

-

.

:

-

(2.3.1.2432-08

; (3-4),

;

-

- (

5);

-

,

;

-

(5);

-

, , . . . ;

-

,

() (210)

(209, 211- 219);

-

(6).

3.

()

(.)	/	/	/	/
0-3	115	2,2	6,5	13

4-6	115	2,6	6,0	13
7-12	110	2,9	5,5	13

4.

*

			/ ,	/ ,	/ ,
1	2	1200	36	40	174
2	3	1400	42	47	203
3	7	1800	54	60	261
7	11	2100	63	70	305
11	14	2500	75	83	363
11	14	2300	69	77	334
14	18	2900	87	97	421
14	18	2500	76	83	363

* -

10-25%

5.

		/	
0 - 3	80-150	150	150
3 - 6	70-140		
6 - 9	60-130		
9 - 12	50-120		
1		/	
1 - 4	500-900	1400	1250
4 - 7	600-900		
7 - 11	700-900		
		/	
11- 15	700-900	-	-

15- 18	620-820	-	-
11- 15	1100-1500	-	-
15- 18	1100-1500	-	-

6.

*.

	(.)	,	,	,	
« 14 -leu»	14	23	50,4	470	0 1 .
« 20 leu»	20	18	50,3	443	1 .
« 40 leu»	40	13	31,1	401	1 .
« 70 leu»	70	0	3,9	296	1

*_-

7

_____ L- (

30%,). 100-

150 / 2-3 , -

50-80 / / . 3 .

.

_____ , ,

,

.

150 / .

60 / .

.

;

7.

	() ,	,			,
	140	1,06	3,5	84,2	378
	30	0,23	2,7	19,4	105
	54	0,87	1,8	50	79,3
	13,7	0,12	0,08	11,2	47,9
	25	1,7			
	24		5,0	17,2	114
	20	0,1	16,5	0,16	149
	10	0,03	9,8	0,06	88,7
	15	-	14,9	-	134,8
	30	-	-	29,9	113,7
	20	-	-	14,0	56
	100/70	1,4	0,28	11,4	56
	55/44	0,79	0,05	2,1	11,9
	95/76	0,98	0,07	4,8	25,8
	60/48	0,72	0,05	4,32	20,2
	25/19	0,12	0,06	1,0	4,75
	5/4	0,03	-	0,11	0,65
	10/9	0,12	-	0,18	1,4
	15/13	1,3	0,03	0,49	3,0
-	8/7	0,35	-	1,33	7
	5/4	0,05	-	0,32	1,45
	10	0,05	-	0,38	2,6
	100	0,5	-	11,7	47
	200/170	0,9	0,5	16,6	78,17
	10	0,3	-	5,05	22,7
		9,5	70	258	1700

, ,
 , , , -
 .
 , :
 - ,
 ;
 - , ;
 - ;
 - ;
 - ;
 - .
 , , , ,
 , .
 , , ,
 .
 (50%), , .
 , ,
 .
 , .
 , .

L- , , ,

- , , ,

.

:

- , 24-72 .

2-3 ,

.

, , -

/ (D);

-

(8) (D);

- (8) 5-

10% , ()

;

1 = 4 , 1 1

(5%-10%

), 1 / / ;

- 24-72 ,

, $\frac{1}{4}$

- , $\frac{1}{2}$ - 2-3- , $\frac{3}{4}$ - 3-4- ,

.

/ ,

-

- (, ,

,)

;

-
-
-

;

;

,

.

8.

	0-12	1-3	4-6	7-10
/ /	1,8 – 1,5	1,3 – 1,2	1,1 -1,0	1,01 –0,99
/ /	150-120	110-80	80-70	60-40
(. . , ,)	120 / /	100 / /	1200-1500 /	1500-2000 /

200 / (3).

5 .

.

,

(D).

200-250 / (4-8).

(D).

,

,
-N- .

() ().
8,4% 4,2%

N .

() : (-) () 0,3.

,
1/2-1 200 , .

(6-12)

- .
-

(D):

,
: 100 / / (<10
) ; 1000 + 50 / 10 (10-20
) ; 1500 + 20 / 20 (>20
).

10%-20%

20 / (1 /8) .

; 3,3

/ 5,5 / - .

200 /

(250-300 /) (350

/). 0,1 / / , 5 / .

,
,

-

,

-

IVD.

.

.

(5-) 85%

,

-

45%.

.

8. Minkler PE, Hoppel CL. Quantification of carnitine and specific acylcarnitines by high-performance liquid chromatography: application to normal human urine and urine from patients with methylmalonic aciduria, isovaleric acidemia or medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency. *J Chromatogr.* 1993 Apr 2;613(2):203-21.
9. Narayanan MP, Kannan V, Vinayan KP, Vasudevan DM. Diagnosis of major organic acidurias in children: two years experience at a tertiary care centre. *Indian J Clin Biochem.* 2011 Oct;26(4):347-53.
10. Barends M, Pitt J, Morrissy S, Tzanakos N, Boneh A; Newborn Screening Laboratory Staff. Biochemical and molecular characteristics of patients with organic acidaemias and urea cycle disorders identified through newborn screening. *Mol Genet Metab.* 2014 Sep-Oct; 113(1-2):46-52.
11. Han LS, Ye J, Qiu WJ, Gao XL, Wang Y, Gu XF. Selective screening for inborn errors of metabolism on clinical patients using tandem mass spectrometry in China: a four-year report. *J Inherit Metab Dis.* 2007 Aug;30(4):507-14.
12. Cho JM, Lee BH, Kim GH, Kim YM, Choi JH, Yoo HW. Chronic intermittent form of isovaleric aciduria in a 2-year-old boy. *Korean J Pediatr.* 2013 Aug;56(8):351-4.
13. Zeltner NA, Huemer M, Baumgartner MR, Landolt MA. Quality of life, psychological adjustment, and adaptive functioning of patients with intoxication-type inborn errors of metabolism - a systematic review. *Orphanet J Rare Dis.* 2014 Oct 25;9:159.
14. Singh RH, Rohr F, Splett PL. Bridging evidence and consensus methodology for inherited metabolic disorders: creating nutrition guidelines. *J Eval Clin Pract.* 2013 Aug;19(4):584-90.