

신생아 선천성 대사이상 결과보고서

신생아 선천성 대사이상 결과보고서



성명	의뢰기관	의뢰번호
등록번호	검체번호	기타

성별	생년월일	검체채취일
체중	항상제사용여부	검사일
당당의사	수혈여부	결과보고일

■ 선천성 대사이상 선별검사 결과

분류	질환명	검사항목	결과	참고치
내분비 대사이상 질환	Congenital Hypothyroidism (선천성 갑상선기능저하증)	TSH	1.0	정상치(0.2~2.50) < 9.9 저치(0.2~2.50) < 13.8 u
	Congenital Adrenal Hyperplasia (선천성 부신과형성증)	17a-OHP	1.0	정상치(0.2~2.50) < 4.9 저치(0.2~2.50) < 17.9
탄수화물 대사이상 질환	Galactosemia (갈락토스혈증)	Total Galactose	1.0	정상치(0.2~2.50) < 9.8 저치(0.2~2.50) < 8.4 mg/dL
아미노산, 유기산, 지방산, 펩티드 대사이상 질환			질량분석(MS/MS)	소변 및 발지창조

■ 결과 판정 및 소견

신생아 선천성 대사이상 선별검사 결과 : 정상범위
비특이적 소견 : 정상범위
* 신생아 선천성 대사이상 선별검사 결과 75종의 대사이상 질환 및 7종의 비특이적 소견에 대해 정상 소견을 보였습니다.

* 선천성 대사이상 질환은 대사결로에 관여하는 특정 효소를 만드는 유전자의 이상으로 인한 해당 효소의 결핍으로 발생하는 질환군을 통칭하며, 내분비, 아미노산, 유기산, 지방산 대사이상 등으로 분류될 수 있습니다.

* 신생아기 이후에 발현되는 질환 중 극히 일부에서 위음성 결과가 있을 수 있고 핵산대사장애 일부의 peroxisome 질환, lysosome 질환 등은 검출 불가능하므로, 신경학적 이상이 기형 등의 선천성 대사이상 질환에 의한 증상이 의심되는 경우 본 선별검사상 음성이라도 질환 특이적인 추가나 확진 검사가 필요합니다.

임상 전문가 유한국, M.D., Ph.D. [1/6]
검사자: 송은영 M.T.(19750) 확인자: 김세원 M.D.(842) 이아람 M.D.(1121) 양승현 Ph.D. [1/6]
본 검사실은 대한전염성질환학회 우수검사실 인증과 대한병리학회 및 미국 CAP(College of American Pathologists)의 실험 인증을 받은 검사기관입니다.
의뢰받은 검사자료에 대한
검체검사기관: 41303059
www.gcclabs.co.kr

신생아 선천성 대사이상 결과보고서



성명	의뢰기관	의뢰번호
등록번호	검체번호	기타

■ 필수질환 결과 (Core panel)

분류	질환명	검사결과
아미노산 대사이상 질환	Argininosuccinic Aciduria (알지니노숙신산노증)	Negative
	Citrullinemia, Type I (시트룰린혈증 I형)	Negative
	Classic Homocystinuria with Hypermethioninemia (호모시스틴노증)	Negative
	Classic Phenylketonuria (PKU) (페닐케톤노증)	Negative
	Maple Syrup Urine Disease (MSUD) (단풍당노증)	Negative
	Tyrosinemia, Type I (타이로신혈증 I형)	Negative
	β-Ketothiolase Deficiency (베타-케토티올라제 결핍증)	Negative
	Biotinidase Deficiency (비오틀리다제 결핍증)	Negative
유기산 대사이상 질환	Glutamic Acidemia, Type I (Glutaryl-CoA Dehydrogenase Deficiency) (글루타믹산노증 I형)	Negative
	Holocarboxylase Synthetase Deficiency (홀로카복실효소 결핍증)	Negative
	Isovaleric Acidemia (이소발레릭산 혈증)	Negative
	Methylmalonic Acidemia without Homocystinuria, Vitamin B12-responsive (Cbl A, B, Dv2) (비타민 B12 관련형 메틸말론산노증)	Negative
	Methylmalonic Acidemia without Homocystinuria, Vitamin B12-unresponsive (due to Methylmalonyl-CoA Mutase Deficiency) (메틸말론산노증)	Negative
	Propionic Acidemia (프로피온산혈증)	Negative
	3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria (3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA-lyase Deficiency = HMG-CoA Lyase Deficiency) (3-하이드록시-3-메틸글루타릴코아라이아제 결핍증)	Negative
	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase (3MCC) Deficiency (3-Methylcrotonylglycinuria) (3-메틸크로토닐코아카복실효소 결핍증)	Negative
지방산 대사이상 질환	Long-chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase (LCHAD) Deficiency (장쇄하이드록시아실코아데일수소효소 결핍증)	Negative
	Medium-chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCAD) Deficiency (중쇄아실코아데일수소효소 결핍증)	Negative
	Systemic Primary Carnitine Deficiency (Carnitine Uptake Deficiency = Carnitine Transporter Defect) (일차성 카르니틴 결핍증)	Negative
	Trifunctional Protein Deficiency (삼기능단백 결핍증)	Negative
	Very Long-chain Acyl-CoA Dehydrogenase(VLCAD) Deficiency (긴사슬아실코아데일수소효소 결핍증)	Negative
	Severe combined immunodeficiency due to adenosine deaminase deficiency (아데노신 아미나아제 결핍에 의한 중증복합면역결핍증)	Negative
퓨린 대사이상 질환	X-linked adrenoleukodystrophy/Adrenomyeloneuropathy (X염색체 연관 부신백질형성장애/부신척수신경병증)	Negative
페옥시드 질환		Negative

임상 전문가 유한국, M.D., Ph.D. [2/6]
검사자: 송은영 M.T.(19750) 확인자: 김세원 M.D.(842) 이아람 M.D.(1121) 양승현 Ph.D. [2/6]
본 검사실은 대한전염성질환학회 우수검사실 인증과 대한병리학회 및 미국 CAP(College of American Pathologists)의 실험 인증을 받은 검사기관입니다.
의뢰받은 검사자료에 대한
검체검사기관: 41303059
www.gcclabs.co.kr

신생아 선천성 대사이상 결과보고서



성명	의뢰기관	의뢰번호
등록번호	검체번호	기타

■ 추가질환 결과 (Secondary panel)

분류	질환명	검사결과
아미노산 대사이상 질환	Argininemia (알지닌혈증)	Negative
	Benign Hyperphenylalaninemia (양성 고페닐알라닌혈증)	Negative
	Carbamoyl Phosphate Synthetase I (CPS I) Deficiency (카르바모일인산합성효소 I형 결핍증)	Negative
	Citrullinemia, Type II (Citrin Deficiency) (시트룰린혈증 II형, 시트린 결핍증)	Negative
	E3 (Dihydropyrimidine dehydrogenase) deficiency (디하이드로피리미딘 탈수소 결핍증)	Negative
	Glycine Encephalopathy (Non-ketotic Hyperglycinemia) (글라이신 뇌병증)	Negative
	Histidinemia (히스티딘혈증)	Negative
	Homocystinuria without Hypermethioninemia & Methylmalonic Aciduria (Cbl E, G, Dv1 / MTHFR deficiency) (메틸말론산노증 및 고메티오닌혈증 동반하지 않는 호모시스틴노증)	Negative
	Hydroxyprolinemia (하이드록시프로린혈증)	Negative
	Hyperleucine-isoleucinemia (고류신-이소류신혈증)	Negative
	Hyperlysine (고라이신혈증)	Negative
	Hypermethioninemia (고메티오닌혈증)	Negative
	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria (HHH) syndrome (Ornithine Translocase Deficiency) (고오르니틴-고암모니아-호모시트룰린 증후군)	Negative
	Hyperphenylalaninemia due to Impaired Biosynthesis of BH4 (GTPCH, PTSP deficiency) (BH4 생성 장애로 인한 고페닐알라닌혈증)	Negative
	Hyperphenylalaninemia due to Impaired Regeneration of BH4 (DHPR, PCD deficiency) (BH4 재생 장애로 인한 고페닐알라닌혈증)	Negative
지방산 대사이상 질환	Hyperprolinemia, Type I (고프롤린혈증 I형)	Negative
	Hyperprolinemia, Type II (고프롤린혈증 II형)	Negative
	Hypervalinemia (고발린혈증)	Negative
	Lysinuric protein intolerance (라이신노 단백질 불내성증)	Negative
	N-acetylglutamate synthase deficiency (N-아세틸글루타미네이트 합성효소 결핍증)	Negative
	Ornithine Aminotransferase (OAT) Deficiency (Gyrate Atrophy of Choroid and Retina) (오르니틴아미노전이효소 결핍증)	Negative
	Ornithine Transcarbamylase (OTC) Deficiency (오르니틴카르바밀화효소 결핍증)	Negative
	Serine deficiency disorders (세린 합성장애)	Negative
	Transient Neonatal Tyrosinemia (신생아기 고타이로신혈증)	Negative
	Tyrosinemia, Type II (타이로신혈증 II형)	Negative
	Tyrosinemia, Type III (타이로신혈증 III형)	Negative

임상 전문가 유한국, M.D., Ph.D. [3/6]
검사자: 송은영 M.T.(19750) 확인자: 김세원 M.D.(842) 이아람 M.D.(1121) 양승현 Ph.D. [3/6]
본 검사실은 대한전염성질환학회 우수검사실 인증과 대한병리학회 및 미국 CAP(College of American Pathologists)의 실험 인증을 받은 검사기관입니다.
의뢰받은 검사자료에 대한
검체검사기관: 41303059
www.gcclabs.co.kr

[1]

[2]

[3]

신생아 선천성 대사이상 결과보고서



성명	의뢰기관	의뢰번호
등록번호	검체번호	기타

■ 추가질환 결과 (Secondary panel)

분류	질환명	검사결과
유기산 대사이상 질환	Ethylmalonic Encephalopathy (에틸말론산 뇌병증)	Negative
	Isobutyryl-CoA Dehydrogenase (IBD) Deficiency (이소뷰티릴글라이신뇨증)	Negative
	Malonic Aciduria (Malonyl-CoA Decarboxylase Deficiency) (말론산뇨증)	Negative
	Methylmalonic acidemia with Homocystinuria (Cbl C, D, F, J) (메틸말론산 및 호모시스틴뇨증)	Negative
	Succinyl-CoA Ligase Deficiency (석신산코에이 연결효소 결핍증)	Negative
	3-Methylglutaconic Aciduria (3-Methylglutaconyl-CoA Hydratase Deficiency) (3-메틸글루타콘산뇨증)	Negative
	2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase (2-MBCHD) Deficiency (2-Methylbutyryl Aciduria) (2-메틸뷰티릭산뇨증)	Negative
	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase (MHBHD) Deficiency (HSD10 Disease = 2-Methyl-3-Hydroxybutyric Aciduria) (MHB 탈수소효소 결핍증)	Negative
	Carnitine-acylcarnitine Translocase (CACT) Deficiency (아실카르니틴 전위효소 결핍증)	Negative
	Carnitine Palmitoyltransferase I (CPT I) Deficiency (카르니틴팔미토일트랜스퍼라제 결핍증 I형)	Negative
지방산 대사이상 질환	Carnitine Palmitoyltransferase II (CPT II) Deficiency (카르니틴팔미토일트랜스퍼라제 결핍증 II형)	Negative
	Medium-chain Ketoacyl-CoA Thiolase (MCAT) Deficiency (중쇄케토아실코에이티올라제 결핍증)	Negative
	Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MADD) (Glutaric Acidemia Type II) (복합아실코에이탈수소효소 결핍증, 글루타릭산뇨증 II형)	Negative
	Short-chain Acyl-CoA Dehydrogenase (SCAD) Deficiency (단쇄아실코에이탈수소효소 결핍증)	Negative
	Short-chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase (SCHAD) Deficiency (단쇄하이드록시아실코에이탈수소효소 결핍증)	Negative
	3-Hydroxy-3-Methylglutaryl(HMG)-CoA Synthase deficiency (3-하이드록시-3-메틸글루타릴코에이 합성효소 결핍증)	Negative
	2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency (Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency) (2,4-디에노일코에이 환원효소 결핍증)	Negative

[4 / 6]

검사자: 송문영 M.T.(19750) 확인자: 김세원 M.D.(842) 이아람 M.D.(11211) 양승현 PH.D. (11211)
 본 검사실은 대한전염성질환학회 우수검사실 선정 인증과 대한병리학회 및 미국 CAP(College of American Pathologists)의 선정 인증을 받은 검사기관입니다.
 의료법인 녹십자의료재단
 경기도 용인시 기흥구 이원로 30번길 107
 대표전화 : 1566-0131

www.gclabs.co.kr

신생아 선천성 대사이상 결과보고서



성명	의뢰기관	의뢰번호
등록번호	검체번호	기타

■ 추가질환 결과 (Secondary panel)

분류	질환명	검사결과
탄수화물 대사이상 질환	Pyruvate carboxylase deficiency (피루브산염 카복실라제 결핍증)	Negative
	D-bifunctional protein deficiency (D-알기놀딘백 결핍증)	Negative
페록시좀 질환	Infantile Refsum disease (원아 레프섬 병)	Negative
	Neonatal adrenoleukodystrophy (신생아 부신백질형성장애증)	Negative
	Peroxisomal acyl-CoA oxidase I deficiency (페록시좀 아실코에이 산화효소 I형 결핍증)	Negative
	Zellweger syndrome (젤웨거 증후군)	Negative
	Antibiotics treatment (Ampicillin, Cefotaxime, Pivalic acid 등 항생제 치료)	Negative
비특이적 상황	Hyperalimentation (TPN 주입)	Negative
	Liver diseases (간질환)	Negative
	MCT oil supplementation (중쇄중성지방 투여)	Negative
	Primary lactic acidosis (일차성 고젖산혈증)	Negative
	Valproic acid treatment (발프로산 치료)	Negative
	Vitamin B12 deficiency (비타민B12 결핍증)	Negative

[5 / 6]

검사자: 송문영 M.T.(19750) 확인자: 김세원 M.D.(842) 이아람 M.D.(11211) 양승현 PH.D. (11211)
 본 검사실은 대한전염성질환학회 우수검사실 선정 인증과 대한병리학회 및 미국 CAP(College of American Pathologists)의 선정 인증을 받은 검사기관입니다.
 의료법인 녹십자의료재단
 경기도 용인시 기흥구 이원로 30번길 107
 대표전화 : 1566-0131

www.gclabs.co.kr

신생아 선천성 대사이상 결과보고서



성명	의뢰기관	의뢰번호
등록번호	검체번호	기타

MS/MS SPECTRUM

