

Information

No. 23-42

Date, 2008. 8

안녕하십니까 삼광의료재단입니다.
저희 삼광의료재단을 이용해 주셔서 깊은 감사드립니다.

저희 삼광의료재단에서 다음의 새로운 항목들을 신규로 시행하게 되어
알려드리오니, 환자 진료 및 병원 업무에 참고하시길 바랍니다.

항상 최선을 다하는 삼광의료재단이 되겠습니다.
감사합니다.

[아 래]

1. Neonatal GALT와 Neonatal Biotinidase 검사의 신규 시행 안내
2. Phenol 검사의 신규 시행 안내
3. Amino acid 검사의 신규 시행 안내

Neonatal GALT, Neonatal Biotinidase

2008년 9월 1일 (월) 접수분부터

보험코드	검사항목	검체 (mL)	검사법	참고치	검사일정	의뢰가
노337 CZ039	Neonatal GALT (Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase)	혈액여지	FIA	≥ 3.2 U/gHb	월,수,금 3일	20,000원
노333 CZ333	Neonatal Biotinidase		FIA	> 14.7 U	월,수,금 3일	20,000원

Neonatal GALT

Galactose는 영유아가 섭취하는 우유에 함유된 유당이 lactase에 의해 분해되어 생성되며, Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase(GALT), Galactokinase(GALK), 그리고 UDP Galactose-4-Epimerase (GALE)에 의한 대사과정을 통해 포도당으로 전환되어 체내에서 이용됩니다.

갈락토즈혈증은 이 세 가지 효소의 결핍으로 발생하는 유전성 대사질환으로 galactose를 섭취하나 대사가 되지 않아 임상적 증상을 나타내는 질환입니다. 특히 이 중 GALT 결핍시에는 발육부전, 구토, 간질환, 백내장 등의 심한 증상을 보입니다. Neonatal GALT 검사는 선천성 대사이상검사에서 Galactose 혈중검사와 동시에 시행할 수 있는 효소검사로써 Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase(GALT)의 효소활성도를 측정하여 galactose혈증의 원인을 찾고자 하는 검사입니다.

Neonatal Biotinidase

Biotinidase deficiency는 Biotinidase에 의해 biocytin이 biotin과 lysine으로 분해되는 작용이 잘 안 되는 biotin 기능 결핍증으로 발생하는 질환으로써, 60,000명당 한 명 꼴로 발생하는 선천성 대사 질환입니다. Biotinidase의 결핍은 multiple carboxylase deficiency의 원인으로 피부와 신경의 이상을 동반하여 발작, 힘이 없음 (hypotonia), 운동 실조, 호흡 곤란, 청력 상실, 시신경 위축, 발육 저하, 피부 발진, 탈모증 등의 다양한 임상적 증상을 보입니다. Neonatal Biotinidase 검사로 Biotinidase의 효소활성도를 측정하여 Biotinidase 결핍증을 확진할 수 있습니다.

Phenol

2008년 9월 1일 (월) 접수분부터

보험코드	검사항목	검체 (mL)	검사법	참고치	검사 일정	보험가
나451나(3) CY373290	Phenol	Urine 10.0 (무방부제)	GC/MS	(단위 : mg/g creatinine) 건강인 : 4.5-20.7 작업자 (생물학적 노출기준값) : Phenol 노출시 ≤ 250.0 Benzene(10ppm 기준) 노출시 ≤ 50.0	수 3일	24,800원

Phenol은 특유의 달콤하고 타아르와 같은 향을 가진 무색의 화학물질로써, 소독제나 화학분석 시약으로 사용됩니다. 노출시에는 눈, 점막 및 피부를 자극하고 체내에 흡수되면 경련을 일으킬 뿐 아니라 간과 신장을 손상시키기도 합니다. 따라서 작업 환경에 노출된 경우 소변의 Phenol을 측정하여, Phenol의 노출 정도를 확인할 수 있습니다.

또한 벤젠에 노출시 흡수 후 48시간 내에 소변에서 수용성 대사산물로 배설되는데, 대표적인 대사산물이 Phenol이므로 소변의 Phenol을 측정하여 벤젠의 노출 정도를 간접적으로 확인할 수 있습니다.

Amino acid

2008년 9월 1일 (월) 접수분부터

보험코드	검사항목	검체 (mL)	검사법	참고치	검사일정	보험가
나443나(3) C4433006	Amino acid	Plasma (EDTA/Heparin) 0.2	LC/MS/MS	뒷면 참조	월 2일	67,000원
		Urine 0.2				
* CSF 검체도 검사가 가능하오니, 사전 문의 후 의뢰하시기 바랍니다.						

Amino acid 검사는 검체내 각종 아미노산을 정량하는 검사로써, 선천성 아미노산 대사이상증을 진단 하거나, 각종 질환시 아미노산 대사의 이상유무를 확인하고 치료효과를 판정하는데 유용한 검사입니다.

Amino acid (Plasma) 참고치

· 단위 : nmol/mL

	Amino acids	Premature	0-1 mon.	1-24 mon.	2-18 year	Adult
1	Phosphoserine	10-45	7-47	1-20	1-30	2-14
2	Phosphoethanolamine	5-35	3-27	0-6	0-69	0-40
3	Taurine	151-411	46-492	15-143	10-170	54-120
4	Asparagine	90-295	29-132	21-95	23-112	35-74
5	Serine	127-248	99-395	71-186	69-187	58-181
6	Hydroxyproline	0-80	0-91	0-63	3-45	0-53
7	Glycine	298-602	232-740	81-436	127-341	151-490
8	Glutamine	248-850	376-709	246-1182	254-823	205-756
9	Aspartic acid	24-50	20-129	0-23	1-24	1-25
10	Ethanolamine	-	0-115	0-4	0-7	0-153
11	Histidine	72-134	30-138	41-101	41-125	72-124
12	Threonine	150-330	90-329	24-174	35-226	60-225
13	Citrulline	20-87	10-45	3-35	1-46	12-55
14	Sarcosine	0	0-625	0	0-9	0
15	β -alanine	0	0-10	0-7	0-7	0-12
16	Alanine	212-504	131-710	143-439	152-547	177-583
17	Glutamic acid	107-276	62-620	10-133	5-150	10-131
18	1-Methylhistidine	4-28	0-43	0-44	0-42	0-39
19	3-Methylhistidine	5-33	0-5	0-5	0-5	0-8
20	Argininosuccinic acid	ND	ND	ND	ND	ND
21	Carnosine	-	0-19	0	0	0
22	Anserine	-	0	0	0	0
23	Homocitrulline	ND	ND	ND	ND	ND
24	Arginine	34-96	6-140	12-133	10-140	15-128
25	α -amino adipic acid	0	0	0	0	0-6
26	γ -aminobutyric acid	0	0-2	0	0	0
27	β -aminoisobutyric acid	0	0	0	0	0
28	α -amino-n-butyric acid	14-52	8-24	3-26	4-31	5-41
29	Hydroxylysine	0	0-7	0-7	0-2	0
30	Proline	92-310	110-417	52-298	59-369	97-329
31	Ornithine	77-212	48-212	22-103	10-163	48-195
32	Cystathionine	5-10	0-3	0-5	0-3	0-3
33	Cystine	15-70	17-98	16-84	5-45	5-82
34	Lysine	128-255	92-325	52-196	48-284	116-296
35	Methionine	37-91	10-60	9-42	7-47	10-42
36	Valine	99-220	86-190	64-294	74-321	119-336
37	Tyrosine	147-420	55-147	22-108	24-115	34-112
38	Homocystine	3-20	0	0	0-5	0
39	Isoleucine	23-85	26-91	31-86	22-107	30-108
40	Leucine	151-220	48-160	47-155	49-216	72-201
41	Phenylalanine	98-213	38-137	31-75	29-91	35-85
42	Tryptophan	28-136	0-60	23-71	0-79	10-140

ND : Not Detected

Amino acid (Urine) 참고치

· 단위 : nmol/mg Creatinine

	Amino acids	Premature	0-1 mon.	1-24 mon.	2-18 year	Adult
1	Phosphoserine	500-1690	150-339	112-304	70-138	40-510
2	Phosphoethanolamine	80-340	0-155	108-533	18-150	20-100
3	Taurine	5190-23620	1650-6220	545-3790	639-1866	380-1850
4	Asparagine	1350-5250	185-1550	252-1280	72-332	99-470
5	Serine	1680-6000	1444-3661	845-3190	362-1100	240-670
6	Hydroxyproline	560-5640	40-440	0-4010	0-3300	0-26
7	Glycine	7840-23600	5749-16423	3023-11148	897-4500	730-4160
8	Glutamine	520-1700	393-1042	670-1562	369-1014	190-510
9	Aspartic acid	580-1520	336-810	230-685	0-120	60-240
10	Ethanolamine	-	840-3400	0-2230	0-530	0-520
11	Histidine	1240-7240	908-2528	815-7090	644-2430	460-1430
12	Threonine	840-5700	445-1122	252-1528	121-389	130-370
13	Citrulline	240-1320	27-181	22-180	10-99	8-50
14	Sarcosine	0	0-56	30-358	0-26	0-80
15	β -alanine	1020-3500	25-288	0-297	0-65	0-130
16	Alanine	1320-4040	982-3055	767-6090	231-915	240-670
17	Glutamic acid	380-3760	70-1058	54-590	0-176	39-330
18	1-Methylhistidine	170-880	96-499	106-1275	170-1688	170-1680
19	3-Methylhistidine	420-1340	189-680	147-391	182-365	160-520
20	Argininosuccinic acid	ND	ND	ND	ND	ND
21	Carnosine	260-370	97-665	203-635	72-402	10-90
22	Anserine	-	0-3	0-5	0	0
23	Homocitrulline	ND	ND	ND	ND	ND
24	Arginine	190-820	35-214	38-165	31-109	10-90
25	α -aminoadipic acid	70-460	0-180	45-268	2-88	40-110
26	γ -aminobutyric acid	20-260	0-15	0-105	15-30	15-30
27	β -aminoisobutyric acid	50-470	421-3133	802-4160	291-1482	10-510
28	α -amino-n-butyric acid	50-710	8-65	30-136	0-77	0-90
29	Hydroxylysine	-	10-125	0-97	40-102	40-90
30	Proline	1350-10460	370-2323	254-2195	0	0
31	Ornithine	260-3350	118-554	55-364	31-91	20-80
32	Cystathionine	260-1160	16-147	33-470	0-26	20-50
33	Cystine	480-1690	212-668	68-710	25-125	43-210
34	Lysine	1860-15460	270-1850	189-850	153-634	145-634
35	Methionine	500-1230	342-880	174-1090	16-114	38-210
36	Valine	180-890	99-369	99-316	58-143	27-260
37	Tyrosine	1090-6780	220-1650	333-1550	122-517	90-290
38	Homocystine	580-2230	0-88	6-67	0-32	0-32
39	Isoleucine	250-640	125-390	38-342	10-126	16-180
40	Leucine	190-790	78-195	70-570	30-500	30-150
41	Phenylalanine	920-2280	91-457	175-1340	61-314	51-250
42	Tryptophan	0	0	0-93	0-108	0-70

ND : Not Detected