

新生儿遗传代谢病 48 项检测报告

检测项目： 样本编号：
姓 名： 样本类型：
出生日期： 性 别： 送检单位：

检测方法：串联质谱法

结论与建议：

编号	检测指标	结果 (umol/L)	提示	参考值
1	丙氨酸(ALA)			
2	缬氨酸(VAL)			
3	甘氨酸(GLY)			
4	鸟氨酸(ORN)			
5	精氨酸(ARG)			
6	亮氨酸(LEU+ILE)			
7	甲硫氨酸(MET)			
8	苯丙氨酸(PHE)			
9	酪氨酸(TYR)			
10	瓜氨酸(CIT)			
11	脯氨酸(PRO)			
12	游离肉碱(CO)			
13	乙酰基肉碱(C2)			
14	丙酰基肉碱(C3)			
15	丙二酰基肉碱(C4OH+C3DC)			
16	丁酰基肉碱(C4)			
17	甲基丙二酰基肉碱(C5OH+C4DC)			
18	异戊酰基肉碱(C5)			
19	甲基巴豆酰基肉碱(C5:1)			
20	戊二酰基肉碱(C5DC+C6OH)			
21	己酰基肉碱(C6)			
22	己二酰肉碱(C6DC)			
23	辛酰基肉碱(C8)			
24	辛烯酰基肉碱(C8:1)			
25	癸酰基肉碱(C10)			
26	癸烯酰基肉碱(C10:1)			
27	癸二烯酰基肉碱(C10:2)			

28	月桂酰肉碱(C12)
29	月桂烯酰肉碱(C12:1)
30	十四烷酰基肉碱(C14)
31	十四烯酰基肉碱(C14:1)
32	十四二烯酰基肉碱(C14:2)
33	3-羟基十四烷酰基肉碱(C14OH)
34	十六烷酰基肉碱(C16)
35	十六烯酰基肉碱(C16:1)
36	3-羟基十六烯酰基肉碱(C16:1OH)
37	3-羟基十六烷酰基肉碱(C16OH)
38	十八烷酰基肉碱(C18)
39	十八烯酰基肉碱(C18:1)
40	十八二烯酰基肉碱(C18:2)
41	3-羟基十八烯酰基肉碱(C18:1OH)
42	3-羟基十八烷酰基肉碱(C18OH)
43	PHE/TYR
44	ARG/ORN
45	CIT/ARG
46	ORN/CIT
47	MET/PHE
48	LEU+ILE/PHE
49	TYR/PHE
50	CIT/PHE
51	C3/C2
52	C4OH+C3DC/C4
53	C4/C2
54	C4/C3
55	C4OH+C3DC/C10
56	C5/C2
57	C5/C3
58	C5DC+C6OH/C8
59	C5DC+C6OH/C16
60	C8/C2
61	C8/C10
62	C10/C3
63	C14/C3
64	C14:1/C2
65	C14:1/C16
66	C16/C2
67	C18/C3
68	(C16+C18:1)/C2

69	C0/(C16+C18)
70	C3/C0
71	C10:2/C10
72	C5/C0
73	C16OH/C3
74	C5OH+C4DC/C0
75	C5OH+C4DC/C8
76	VAL/PHE
77	ARG/PHE
78	ORN/PHE
79	C5DC+C6OH/C5OH+C4DC
80	C16OH/C16
81	TYR/CIT

上述结果所代表的含义建议咨询送检人员。

检验者：

审核者：

报告日期：

备注：

- ◎ 此检验结果仅对本次标本负责，以上结论均为实验室检测数据，供临床参考，不代表最终诊断结果；
- ◎ 本检测仅用于附录中 48 种遗传代谢疾病对应代谢物指标，不能对所有代谢疾病进行检测；
- ◎ 本报告结果只对送检样品负责，如有疑问，请在收到结果后的 7 个工作日内与我们联系。

附录-新生儿 48 种遗传代谢病

19 种氨基酸代谢缺陷病

苯丙酮尿症	瓜氨酸血症 I 型	5-羟甲基脯氨酸血症
鸟氨酸氨甲酰磷酸转移酶缺乏症	瓜氨酸血症 II 型	高脯氨酸血症
酪氨酸血症 I 型	精氨酸琥珀酸尿症	高鸟氨酸血症
酪氨酸血症 II 型	精氨酸血症	非酮性高甘氨酸血症
酪氨酸血症 III 型	同型胱氨酸尿症	新生儿肝内胆汁淤积症
枫糖尿病	高甲硫氨酸血症	良性高苯丙氨酸血症
高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿症综合征		

14 种有机酸代谢缺陷病

2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	丙酸血症	丙二酸血症
3-甲基戊烯二酰辅酶 A 水解酶缺乏症	异戊酸血症	β -酮硫解酶缺乏症
2-甲基-3-羟基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	甲基丙二酸血症	全羧化酶合成缺乏症
3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症	戊二酸血症 I 型	异丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症
3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症	生物素酶缺乏症	

15 种脂肪酸氧化缺陷病

肉碱转运障碍	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
肉碱/酰基肉碱移位酶缺乏症	短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 I 型	极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 II 型	多种酰基辅酶 A 功能脱氢酶缺乏症
2,4-二烯酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	中链 3-酮酰基辅酶 A 硫解酶缺乏症
乙基丙二酸脑病	短链-3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
线粒体三功能蛋白缺乏症	极长链-3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	