

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
11970	Citric acid Citrate 구연산	24h U 10,0 냉장, 냉동	화,목 3	≥ 150 mg/day GC-MS	누515다(1) D5153046Z 579.79	54,560
		RU 10,0 냉장, 냉동		검사 결과 보고서 참고 GC-MS		

- 유의사항**
1. 24시간 총뇨량 기록
 2. 요 보존제 6N HCl 첨가(5세 이하 15 mL, 성인 30 mL)

검체안정성 실온(15~25℃) 8시간, 냉장(2~8℃) 7일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

소변 내 citrate는 칼슘과 결합하여 결석 형성을 억제함. 소변 내 citrate 농도 감소는 요석 위험 증가를 의미
요석 위험 인자 평가 및 칼슘석 또는 신세뇨관산증 치료 추적에 이용

- ▼ 대사성산증(신세뇨관산증), 저칼륨혈증, 저마그네슘혈증, 약물 투여 등으로 인한 요산성화능력항진(topiramate, acetazolamide, etc.) 흡수 장애, 요로 감염

11230	Coproporphyrin 정성	RU 10,0 냉장 자광	월-토 1	Negative Colorimetry	누516가(1) D5161000Z 13,35	1,260
11240	Coproporphyrin 정량	24h U 10,0 냉장 자광	금 1	100-250 µg/day Colorimetry	누516가(2) D5162000Z 55,98	5,270

- 유의사항**
1. 24시간 총뇨량 기록
 2. 요 보존제 5g sod. carbonate (24시간 소변), 무방부제 가능

검체안정성 냉장(2~8℃) 4일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Coproporphyrin은 porphyria 진단 및 감별 검사. Porphyrin의 isomer 중 하나로 요, 분변으로 배설됨
Porphyria 대사에 관여하는 효소의 결핍으로 porphyrin이 증가하는 porphyria 환자에서 증가

- ▲ Hereditary coproporphyrria (HCP), 납중독, 선천성 조혈성 Porphyria(CEP), 간질환
▼ 급성간헐성 Porphyria, 간성 Coproporphyrria, 이형 Porphyria

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
16290	α-Galactosidase (GLA) Fabry disease	Heparin W/B 10.0 냉장	월-목 5	검사 결과 보고서 참고 LC-MS/MS	누517나(5) D5172056Z 1262.12	118,770
16291	Acid α-Glucosidase (GAA) Pome disease				누517나(6) D5172066Z 1262.12	118,770
16292	α-L-Iduronidase (IDUA) MPS I disease				누517나(8) D5172086Z 1262.12	118,770
16293	Iduronate-2-sulfatase (IDS) MPS II disease				누517나(9) D5172096Z 1262.12	118,770
16294	Acid β-Glucosidase (ABG) Gaucher disease				누517나(11) D5172116Z 1262.12	118,770
16295	Galactocerebrosidase (GALC) Krabbe disease				누517나(12) D5172126Z 1262.12	118,770
16296	Acid Sphingomyelinase (ASM) Niemann-Pick disease				-	125,000

- 유의사항**
1. 검체 채취 후 즉시 냉장 보관하여 24시간 이내 검사실 도착
 2. 주말 및 휴일 전 의뢰 불가
 3. 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보 필수

검체안정성 냉장(2~8℃) 1일

<Alpha-Galactosidase>

Fabry disease 진단을 위한 WBC 내 α-galactosidase 효소의 활성도를 측정하는 검사

<Acid Alpha-Glucosidase>

Pome disease 진단을 위한 WBC 내 Acid Alpha-Glucosidase 효소의 활성도를 측정하는 검사

<Alpha-L-Iduronidase>

MPS I disease 진단을 위한 WBC 내 α-L-Iduronidase 효소의 활성도를 측정하는 검사

<Iduronate-2-sulfatase>

MPS II disease 진단을 위한 WBC 내 Iduronate-2-sulfatase 효소의 활성도를 측정하는 검사

<Acid Beta-Glucosidase>

Gaucher disease 진단을 위한 WBC 내 β-glucosidase 효소의 활성도를 측정하는 검사

<Galactocerebrosidase>

Krabbe disease 진단을 위한 WBC 내 β-galactocerebrosidase 효소의 활성도를 측정하는 검사

<Acid Sphingomyelinase>

Niemann-Pick disease 진단을 위한 WBC 내 Acid Sphingomyelinase 효소의 활성도를 측정하는 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
11170	delta-ALA 5-aminolevulinic acid	24h U 5.0(최소 2.0) 냉장	수 2	1.5-7.5 mg/day LC-MS/MS	누532다(4) D5349A16Z 610.77	57,470
		RU 5.0(최소 2.0) 냉장		일반인 < 2.0 mg/L 노출기준 < 5.0 LC-MS/MS		

유의사항 검사 전 24시간 동안 알코올 섭취 금지

검체안정성 냉장(2-8℃) 4일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Delta (5)-aminolevulinic acid (ALA)는 porphyrin 전구체로 acute porphyrias일 때 ALA 및 porphobilinogen (PBG)이 증가하므로 acute porphyrias의 진단 및 감별 검사로 유용함. 또한 소변 내 ALA는 납 중독 시에도 증가하나, 소아의 경우는 혈중 납 농도가 40 µg/dL 이상(소아 혈중 납 cut-off: 10 µg/dL)이 될 때까지 요 중 ALA 농도가 증가하지 않으므로 납 중독 선별 및 진단검사로는 부적합

▲ Acute intermittent porphyria (AIP), Hereditary coproporphyria (HCP), Variegate porphyria (VP), ALA dehydratase deficiency porphyria (ADP), 중독 (납, Barbiturates, Sulfonamides, Hydantoins 등)

11676	Fatty acid profile of lipids	EDTA P 2.0 냉동 또는 냉장	 국외 월-토 40	검사 결과 보고서 참고 LC-MS/MS	-	287,700
-------	-------------------------------------	---------------------------	---	--------------------------	---	---------

유의사항 1. 공복 상태에서 검체 채취 후 즉시 분리
2. 심각한 황달 검체는 부적합

검체안정성 냉장(2-8℃) 1주, 냉동(-18℃ 이하) 4주

필수지방산 결핍증 진단 및 지방산 대사이상 진단 시 도움을 줌

■ Fatty acid fractionation (C12-C24) 참고치 안내

(단위 µg/mL)

No.	검출항목	참고치	No.	검출항목	참고치
1	C12:0	≤4.2	14	C20:3ω9	1.2-5.4
2	C14:0	8.2-40.0	15	C20:3ω6	23.0-72.0
3	C14:1ω5	≤3.4	16	C20:4ω6	142.0-307.0
4	C16:0	451.0-898.0	17	C20:5ω3	12.0-112.0
5	C16:1ω7	25.0-112.0	18	C22:0	1.3-2.6
6	C18:0	164.0-306.0	19	C22:1ω9	≤1.4
7	C18:1ω9	432.0-1069.0	20	C22:4ω6	2.9-7.6
8	C18:2ω6	697.0-1280.0	21	C22:5ω3	26.0-60.0
9	C18:3ω6	3.6-22.0	22	C24:0	1.6-2.9
10	C18:3ω3	10.0-41.0	23	C22:6ω3	51.0-185.0
11	C20:0	1.2-2.7	24	C24:1ω9	2.1-4.0
12	C20:1ω9	3.2-8.2	25	T/T(C20:3ω9/C20:4ω6)	≤0.02
13	C20:2ω6	3.6-10.0	26	EPA/AA(C20:5ω3/C20:4ω6)	0.06-0.44

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
38900	Galactokinase	Heparin W/B 10.0 냉장 주민번호	월-목 20	검사 결과 보고서 참고 LC MS/MS	누517나 D5172026Z 1262.12	118,770
38920	Galactose-1-p-uridyl transferase	Heparin W/B 10.0 냉장 주민번호	월-목 20	검사 결과 보고서 참고 LC MS/MS	누517나 D5172016Z 1262.12	118,770
S0474	UDP-Galactose-4- Epimerase(EPI)	EDTA W/B 5.0 실온	월-금 15	검사 결과 보고서 참고 LC MS/MS	누517나 D5172076Z 1262.12	118,770

- 유의사항**
1. 검체 채취 후 4시간 이내 운송
 2. 주말 및 휴일 전 의뢰 불가
 3. 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보 필수

갈락토스는 Galactose-1-phosphate uridyltransferase (GALT), Galactokinase (GALK), UDP galactose 4-epimerase (GALE)에 의한 대사 과정을 통해 포도당으로 전환되어 체내에서 이용

갈락토스혈증은 유전성 대사질환으로 상염색체 열성으로 유전되며 대표적으로 세 효소의 결핍에 의거하며 임상적 양상은 갈락토스에 대해 노출되면서 증상이 나타남. 첫째는 GALT 결핍증으로 갈락토스혈증 I형으로, 발육부전, 구토, 간질환, 백내장 등의 심한 증상을 보임 둘째는 GALK 결핍증으로 갈락토스혈증 II형이며, GALK 저하에 의하여 갈락토스가 상승하여 갈락토스뇨가 나타나며 백내장을 일으키지만 발육장애나 간장애는 없음. 생후 갈락토스를 포함하지 않은 식사를 하면 백내장을 예방할 수 있음. 셋째는 GALE 결핍증으로 광범위한 결핍이 있을 때 GALT 결핍증과 유사한 증상을 보이거나 경한 결핍인 경우 증상이 거의 없음

<Galactokinase>

Galactose-1-phosphate uridyl transferase deficiency보다 galactokinase deficiency에서 좀 더 경한 galactosemia 소견이 관찰됨. 백내장 소견이 동반된 galactosemia 소아의 감별진단 시 galactokinase 검사 필요

<Galactose-1-p-uridyl transferase>

Galactose-1-phosphate uridyl transferase 결핍에 의한 galactosemia의 확진 검사

상기효소 결핍은 galactosemia 원인 중 가장 흔하여 발병 빈도는 인구 6만 명당 1명으로 galactose와 galactose-1-phosphate가 체내 축적되는 상염색체 열성 유전질환

<UDP-galactose epimerase>

Uridyldiphosphate-galactose-4-epimerase 결핍에 의한 galactosemia 확진 검사

상기 효소 결핍은 임상적으로 심한 형과 가벼운 형의 두 가지가 있으며 가벼운 형은 신생아 집단 검진에서 우연히 발견되는 경우가 흔함

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
19020	Glutamic acid	RU 10.0 냉동 또는 냉장 생년월일	월-토 5	nmol/mg creatinine 0-1개월 70-1,058 2-24개월 54-590 3-18세 0-176 성인 39-330 Ion exchange chromatography	누514마(1) D5144006Z 351.25	33,050
		Heparin P 1.0 또는 EDTA P 1.0 냉동 또는 냉장 생년월일		nmol/mL 0-1개월 62-620 2-24개월 10-133 3-18세 5-150 성인 10-131 Ion exchange chromatography		

- 유의사항** 1. 공복 상태에서 검체 채취 후 즉시 혈장 분리
2. 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보(식이: TPN 또는 투약 여부 등, 가족력, 임상양상) 필수

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Glutamic acid (glutamate)는 aspartic acid (aspartate)와 함께 20개 standard amino acid (proteinogenic amino acid)에 포함되는 대표적인 acidic amino acid로 세포 대사에 매우 중요하며 특히 체내 nitrogen 농도 조절에 중요한 역할을 함

- ▲ Urine: Dicarboxylic aminoaciduria
Plasma: Glutamic acidemia, Primary gout

11710	Glutaric acid	RU 10.0 냉동 또는 냉장	목 7	<5.30 mmol/mol creatinine GC-MS	-	92,700
-------	---------------	------------------------	--------	------------------------------------	---	--------

- 유의사항** 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보(식이: TPN 또는 투약 여부 등, 가족력, 임상양상) 필수

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Glutaric aciduria 진단 검사

Glutaric acid는 lysine, hydroxylysine, tryptophan 대사과정 중에 유래하는 aliphatic 유기산으로 다양한 inborn errors of metabolism (IEM) 및 non-IEM condition에서 증가함

- ▲ IEM (inborn errors of metabolism): Glutaric aciduria type I, MAD deficiency (glutaric aciduria type II), 2-amino/2-ketoadipic aciduria, Malonic aciduria
Non-IEM: 2-ketoglutarate degradation, Bacterial gut metabolism, Uremia, Ethylene glycol poisoning

16050	Hexosaminidase - Hexosaminidase Total - Hexosaminidase A	Heparin W/B 10.0 냉장 주민번호	월-목 15	검사 결과 보고서 참조 Fluorometric assay	누517가(1) D5171146Z 644.8	60,680
-------	--	--------------------------------	-----------	------------------------------------	--------------------------------	--------

- 유의사항** 1. 의뢰 전 반드시 문의(응급검사 4시간 이내 검체 전달)
2. 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보 필수

Hexosaminidase A (HEXA)는 HEXA gene에 의해 생성되고 GM2 ganglioside를 분해하는 효소. HEXA가 감소되면 ganglioside의 이상 축적으로 GM2 gangliosidosis (Tay-Sachs disease)가 발병. 열성 유전을 하며, 출산 후 약 6개월경부터 신경퇴행성 및 시신경 장애로 나타나는 경우가 많음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
11720	Homogentisic acid	RU 10.0 냉장 또는 냉동	화 7	<2,00 mmol/mol creatinine GC-MS	-	148,100

유의사항 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보(식이: TPN 또는 투약 여부 등, 가족력, 임상양상) 필수

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Tyrosine 중간 대사산물인 Homogentisic acid는 Homogentisic acid oxidase에 의해 Maleylacetoacetic acid로 대사되며 상기 효소 결핍 시 체내 Homogentisic acid가 축적되는 상염색체 열성 유전의 alkaptonuria가 초래됨. Aspirin 또는 Gentisic acid 같은 일부 약제에 의해 위양성 반응이 있을 수 있음

▲ Alkaptonuria

16090	Hydroxyproline, free	RU 10.0 (최소 1.0) 냉동 또는 냉장 생년월일	월-토 5	nmol/mg creatinine 0-1개월 40-440 2-24개월 0-4,010 3-18세 0-3,300 성인 0-26 Ion exchange chromatography	노244 CZ244	166,700
		24h U 10.0 (최소 1.0) 냉동 또는 냉장 생년월일		0-30 μmol/day Ion exchange chromatography		
16091	Hydroxyproline, total	24h U 10.0 냉동	🌐국의 월-토 25	83-330 μmol/day HPLC	-	178,400

유의사항 24시간 소변 총노량 기록, 무방부제(채뇨 동안 냉장보관)

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Hydroxyproline은 bone collagen의 중요한 구성 성분으로 소변 내 total hydroxyproline은 bone resorption 지표로 활용 또한 hyperprolinemia type I, hyperprolinemia type II 및 iminoglycinuria 시 소변 내 hydroxyproline 농도가 증가
혈장 내 hydroxyproline의 25% 이하는 free form이며 나머지는 peptide bound form으로 존재
Hydroxyproline은 hydroxyproline oxidase를 포함한 여러 종류의 효소들에 의해 pyruvate 및 glyoxylate로 대사되는데, hydroxyproline oxidase 결핍 시 상염색체 열성 유전의 hyperhydroxyprolinemia 질환 초래

▲ Paget's disease, 부갑상선기능항진증, 갑상선기능항진증, 전이성골종양, 근육손상, 화상, 건선, 말단비대증, 림프종, 유방암, 골전이성 전립선암

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
19190	Ketone body 정성 케톤체 정성	S 1.0 냉장	월-토 1	Negative Colorimetry	누301가 D3011000Z 55,02	5,180
		RU 10.0 냉장				
19191	Ketone body 정량 케톤체 정량	EDTA P 1.0 냉동	금 7	mmol/L Acetoacetic acid (AcAc) 0.050-0.150 3OH-butyric acid (3-HB) 0.050-0.300 3-HB/AcAc <1,000 GC-MS	누301다 D3013006Z 252,51	23,760
		RU 10.0 냉동		mmol/mol creatinine Acetoacetic acid (AcAc) 0-10,000 3OH-butyric acid (3-HB) 0-15,000 3-HB/AcAc <1,000 GC-MS		

- 유의사항** 1. 공복 상태에서 검체 채취 후 즉시 혈장 분리
2. Ketone body 정량은 혈장 분리 후 즉시 냉동

검체안정성 실온(15-25℃) 2시간, 냉장(2-8℃) 7일, 냉동(-18℃ 이하) 7일

케톤산증 진단 및 추적검사로 Anion gap 증가와 선천성대사이상질환의 work-up 검사

- ▲ 절식, 기아, 스트레스, 감염, 발열, 외상, 당뇨병 혼수, 심한 설사, 구토, 갑상선기능항진증
▼ Fatty acids oxidation deficiency (CPT I, CPT II, CUD, MTP, MCAD, MAD, VLCAD etc.)

11330	Lactic acid 젖산	NaF P 1.0 냉장	월-토 1	정맥 0.5-2.2 mmol/L 비색법	누511 D5110000Z 54.74	5,150
		CSF 1.0 냉장		성인 1.01-2.09 mmol/L <19세(여) 0.60-2.10 <19세(남) 0.90-2.20 비색법		

유의사항 공복 상태에서 검체 채취 후 즉시 혈장 분리

검체안정성 NaF P 실온(15-25℃) 8시간, 냉장(2-8℃) 14일

CSF 실온(15-25℃) 3시간, 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 2개월

순환부전 또는 전신성 대사이상에 의해 발생하는 lactic acidosis의 확인

Lactic acidosis는 당뇨병성 ketoacidosis나 신부전과 함께 대표적인 acidosis

- ▲ Lactic acidosis, shock, 심장질환, 폐질환, 당뇨병, 간질환, 악성종양, Short bowel syndrome

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
11370	Acylcarnitine 정량 아실카르니틴 정량	EDTA P 1.0 냉동 또는 냉장	월-금 2	검사 결과 보고서 참고 LC-MS/MS	누520 D5200006Z 1239,08	116,600

유의사항 공복 채혈(아기의 경우 수유 2시간 후 또는 다음 수유 직전에 채혈)

지방산 산화이상 질환 및 유기산 대사이상 질환의 진단 및 치료효과를 추적관찰

13540	L-Carnitine L-카르니틴	S 1.0 냉장	수 7	μmol/L				누490다 D4904120Z 486.19	45,750
		EDTA P 1.0 냉장		Age	Total C.	Free C.	Acyl C.		
		Heparin P 1.0 냉장		1일	23-68	12-36	7-37		
				2-7일	17-41	10-21	3-24		
		8-29일	19-59	12-46	4-15				
		≤1세	38-68	27-49	7-19				
		>1세	28-84	24-66	4-32				
		LC-MS/MS							

유의사항 Carnitine 보조제 또는 육류 섭취시 증가

검체안정성 실온(15-25℃) 5시간, 냉장(2-8℃) 5일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Carnitine은 lysine과 methionine으로부터 생성되는 비필수 amino acid로, carnitine 및 acyl-carnitine은 정상적인 에너지 대사를 위해서는 반드시 필요. 특히 유기산대사이상 및 지방산 산화이상 질환을 포함한 선천성대사이상질환의 work-up 및 치료 모니터링 검사로 유용

▲ Carnitine supplementation, Chronic renal failure(CRF)

▼ 원발성 Carnitine 결핍증, 속발성 Carnitine 결핍증

11560	Methylmalonic acid 정량 메틸말론산 정량	RU 5.0 냉장	월 3	<3.60 mmol/mol creatinine LC-MS/MS	누515다(1) D5153016Z 579.79	54,560
		24h U 5.0 냉장(무방부제)		<10.00 mg/day LC-MS/MS		
		EDTA P 1.0 냉동 또는 냉장		≤0.40 μMol/L LC-MS/MS		

유의사항 24시간 총노량 기록

검체안정성 RU 실온(15-25℃) 21일, 냉장(2-8℃) 28일, 냉동(-18℃ 이하) 28일

EDTA P 실온(15-25℃) 48일, 냉장(2-8℃) 48일, 냉동(-18℃ 이하) 48일

Methylmalonic acid (MMA)가 succinic acid로 전환되기 위해서는 mutase 및 보조인자 deoxyadenosylcobalamin이 필요 Mutase 장애 또는 cobalamin (Vit. B₁₂) 대사 장애가 있는 경우 MMA가 증가하므로 일부 선천성 유기산대사이상 질환 진단 및 Cobalamin 결핍증 진단과 추적검사로 유용하며 cobalamin 또는 folate 결핍증 감별진단 시 도움을 줌

▲ Cobalamin deficiency, Pernicious anemia, Short bowel syndrome, Regional enteritis, Methylmalonyl-CoA mutase deficiency

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
11361	Mucopolysacchradosis 선별	RU 15.0 냉동 주민번호	월-목 14	검사 결과 보고서 참고 Spectrophotometry	누513나 D5132000Z 74.72	7,030

유의사항 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보(전문의 이름 및 전화번호) 필수

Mucopolysaccharidoses(뮤코다당증)는 상염색체 열성 유전인 대사이상질환으로 lysosomal enzyme deficiency에 의하여 Mucopolysaccharide의 소변 내 배설이 증가하게 됨

▲ 뮤코다당증

11730	N-acetyl aspartic acid NAA	RU 10.0 냉장, 냉동	목 7	mmol/mol creatinine 4.90-20.50 GC-MS	-	92,700
-------	---------------------------------------	----------------------	--------	--	---	--------

유의사항 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보 필수

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

N-acetyl aspartic acid (NAA)는 신경세포에서 합성되며 포유 동물의 뇌에서 glutamate 다음으로 풍부한 물질
Canavan disease에서는 NAA를 분해하는 효소 aspartoacylase 결핍에 의해 NAA가 과도하게 축적되며 소변 내 NAA 배설 증가

▲ Canavan disease

11640	Orotic acid	RU 10.0 냉장, 냉동	월-토 5	mmol/mol creatinine 0.20-6.00 GC-MS	-	59,000
-------	--------------------	----------------------	----------	---	---	--------

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 30일

Urea cycle에 장애가 있으면 hyperammonemia가 생기는데 그 중 일부에서만 orotic acid가 증가
Hyperammonemia 감별진단 및 hereditary orotic aciduria 진단 검사

▲ Hereditary orotic aciduria, OTC deficiency, Citrullinemia, Arginemia, HHH syndrome, Lysinuric Protein Intolerance(LPI)

▼ CPS 1 deficiency, NAGS deficiency

11520	Oxalic acid	24h U 10.0 냉장, 냉동	화,목 3	16.20-53.30 mg/day GC-MS	누515다(1) D5153026Z 579.79	54,560
		RU 10.0 냉장, 냉동		남 3-30 mg/g creatinine 여 3-40 GC-MS		

- 유의사항** 1. 24시간 총뇨량 기록
2. 요 보존제 6N HCl 첨가(5세 이하 15 mL, 성인 30 mL)

검체안정성 냉장(2-8℃) 14일, 냉동(-18℃ 이하) 14일

신결석의 85%는 oxalate를 포함. 요 중 oxalate가 높아지면 신결석이 잘 생김
신결석치료의 감시, hyperoxaluria의 진단에 유용

▲ 신결석, 지방흡수부전, Vit. B 결핍증, Oxalosis, Alanine glyoxalate transferase 결핍

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
15230	Organic acid 유기산분석	Heparin P 2.0 냉동 또는 냉장	월-토 5	검사 결과 보고서 참고 GC-MS	누515다(2) D5154006Z 2193.37	206,400
		EDTA P 2.0 냉동 또는 냉장				
		RU 10.0 냉장 또는 냉동				

- 유의사항**
1. Plasma: 공복 상태에서 검체 채취 후 즉시 혈장 분리하여 냉동보관을 권장함
 2. 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보(식이: TPN 또는 투약 여부 등, 가족력, 임상양상) 필수
Tyrosinemia type I 및 MSUD 등 일부 질환에서는 별도의 시료 전처리가 필요하므로 반드시 임상정보(의심질환 등) 필요

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

선천성 유기산, 지방산 및 아미노산 대사이상 질환의 진단 및 추적검사

대사질환이 의심되는 경우 내원 초기의 첫 소변이 환자의 대사상태를 반영하기 때문에 내원 초기의 첫 소변 또는 attack이 있을 때 채취된 소변이 진단에 중요함. 혈액 내 유기산 농도는 너무 낮으므로 소변의 유기산 분석이 진단에 주로 이용. 체내에서 형성되는 유기산의 종류는 매우 다양하므로 모든 유기산을 정량할 수 없으며, 임상적으로 중요한 유기산들을 정량하여 증가된 양상을 보고함

* Reference (Urine organic acid)

Blau, N.; Duran, M.; Blaskovics, M.E.; Gibson, K.M. (Eds.),

Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases; second edition

Reference value; organic acids in urine by age groups

■ Organic acids reference range (plasma)

(단위 μmol/L)

검출항목	참고치	검출항목	참고치
Lactic acid	500.0-1,500.0	4-OH phenylacetic acid	N,D
Pyruvic acid	50.0-500.0	4-OH phenyllactic acid	0.3-9.5
Methylmalonic acid	N,D	3-OH butyric acid (3-OHB)	50.0-300.0
Ethylmalonic acid	N,D	Succinylacetone	N,D
Succinic acid	0.0-32.0	4-OH phenylpyruvic acid	N,D
Fumaric acid	0.0-4.0	Acetoacetic acid (AcAc)	50.0-150.0
Glutaric acid	0.0-1.8	Lactic/Pyruvic ratio	<25.0
Adipic acid	0.5-30.0	3-OHB/AcAc ratio	<1.0

* Hoffmann, G.F., Meier-Augenstein, W., Stockler, S. et al. (1993) Physiology and pathophysiology of organic acids in cerebrospinal fluid. J. Inher. Metab. Dis., 16, 648-69.

* Clinical chemistry vol.24, No.3,1978.