

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
10050	Uric acid 요산	S 1.0 냉장	 월-토 1	남 3.4~7.0 mg/dL 여 2.4~5.7 효소법	누231가 D2310000Z 23.06	2,170
		24h U 5.0 냉장	월-토 1	250~750 mg/day 효소법		

유의사항 24시간 총노량 기록

검체안정성 Serum 냉장(2~8℃) 5일, 냉동(-18℃ 이하) 6개월, 24h U 실온(15~25℃) 4일

각종 단백질에 있는 purine이 대사되어 Uric acid를 형성. 혈액의 Uric acid가 증가하는 경우는 육류 등 Purine이 많은 음식을 섭취하거나 신기능이 저하되어 생산된 Uric acid를 배설하지 못하기 때문

- ▲ 일차성 통풍: 특발성고요산증, 퓨린뉴클레오티드 대사관련 효소이상증(HGPRT결손증, Lesch-Nyhan syndrome)
이차성 통풍: 요산의 과잉(고퓨린식의 과잉섭취, 혈액질환, 지방대사이상 등), 요산의 배설저하(신장 실질장애, Bartter syndrome, 약제 등), 요로결석(요산결석)
- ▼ 요산 합성 저하: 크산틴뇨증, 간질환
요산 배설 항진: 특발성저요산증(분비항진형, 재흡수능부전형), 이차성(Fanconi syndrome, Wilson disease, 알코올중독증 등), 약제(아세트헥시미드, 요산배설제, 조영제 등)

P1257	활성산소(TOS) & 항산화력(TAS)	S 1.0 냉장	월-토 1	검사 결과 보고서 참고 Colorimetry	-	79,800
-------	--------------------------	----------------	----------	-----------------------------	---	--------

활성산소(TOS)가 과잉생산되면 인체 세포를 파괴하고, 단백질, 지방, 유전자에 손상을 일으켜 각종 암, 만성질환 등의 질병을 유발하며 활성산소의 공격을 방어하는 시스템을 항산화능력(TAS)이라 함
TOS와 TAS를 측정하여 건강 위험요소와 질병의 발병 및 진행 상태와 관련된 인체상태를 추정 가능
활성산소(TOS) 수치는 낮을수록, 항산화능력(TAS)은 높을수록 좋음

영양관련검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
15660	Beta-Carotene	S 2.0 냉동 또는 냉장 자광	화 2	3.0-91.0 µg/dL HPLC	-	49,200

유의사항 혈장 분리 후 즉시 냉동 보관이 가장 적합

검체안정성 냉장(2-8℃) 14일, 냉동(-18℃ 이하) 14일

Beta-carotene는 카로티노이드의 한 종류로 강력한 항산화 작용을 가지며, 비타민 A의 전구체 흡수 장애로 인한 영양결핍, carotene의 과도한 섭취, Lycopopenia 등의 진단에 유용

▲ 고카로테닌혈증, 점액수종, 당뇨병, 만성신염, 고지혈증

▼ 지방흡수부전, 편식, 기아, 지방변증

12480	Coenzyme Q10	EDTA P 2.0 냉동 또는 냉장 자광	화 2	0.26-1.30 mg/L HPLC	-	84,200
-------	--------------	---------------------------------	--------	------------------------	---	--------

유의사항 1. 혈장 분리 후 즉시 냉동 보관이 가장 적합

2. 용혈 검체 부적합

검체안정성 냉장(2-8℃) 10일, 냉동(-18℃ 이하) 14일

Coenzyme Q10은 세포 내 에너지 생산을 돕는 대표적인 항산화물질

Coenzyme Q10결핍증 진단, Statin 치료환자의 감시, 파킨슨병, 알츠하이머 monitoring에 유용

50900	Folate Folic acid 엽산	S 1.0 냉장 자광	야간 월-토 1	3.89-26.80 ng/mL ECLIA	누490나 D4902140Z 113.99	10,730
50902	Folate RBC	EDTA W/B 3.0 냉장	월-토 1	523.00-1,257.00 ng/mL ECLIA	누490나 D4902140Z 113.99	10,730

유의사항 1. Folate : 용혈 검체 부적합

2. Folate RBC: Hematocrit 결과 필수

검체안정성 Serum ECLIA 실온(20-25℃) 2시간, 냉장(2-8℃) 2일, 냉동(-20℃) 28일

EDTA W/B ECLIA 실온(20-25℃) 2시간, 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-20℃) 28일


Folate는 수용성 vitamin으로 purine 합성, Methionine 합성, Thymidylate 합성 등 체내 많은 Metabolic pathway에서 작용하며, 결핍되면 거대적아구성 빈혈을 일으킴



▲ 용혈성빈혈

▼ 거대적아구성빈혈, 만성철사중, 설염, 구각염, 혈소판 감소에 의한 출혈 경향

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
15990	Nicotinic acid (Niacin)	Heparin W/B 3.0 냉장	 국외 월~토 20	4.7~7.9 µg/mL Bio-assay	-	436,200


Vit. B군의 하나로 니아신(나이아신)이라고 함. 결핍되면 펠라그라(3D증상, Dermatitis, Dementia, Diarrhea)를 일으키고 요에 Nicotinamide 배설이 감소되고 혈액에 tryptophan이 감소. 특히 땅콩, 쌀겨(배아), 호모 등에 많이 함유되어 있음



12470	Vitamin A Retinol	S 1.0 냉동 또는 냉장 	수,금 3	0.36~1.20 mg/L HPLC	누490다 D4904020Z 486.19	45,750
-------	----------------------	---	----------	------------------------	------------------------------	--------

유의사항 공복(8시간 이상) 상태에서 검체 채취
검체안정성 냉장(2~8℃) 1개월, 냉동(-18℃ 이하) 1년

Vit. A는 지용성 vitamin으로 visual cycle, 상피 세포의 생성과 유지, 생식기능, 태아 발달, 성장 및 면역기능 등에 중요한 역할을 하며, 결핍증 및 과잉증 진단 시 유용



- ▲ Vit. A 과잉증, 갑상선기능저하증, 과영양상태(지방간, 고지혈증), 신부전
- ▼ Vit. A 결핍증(야맹증), 흡수불량증후군, 중증간장애, 폐쇄성황달, 갑상선기능항진증, 아연결핍증

11600	Vitamin B ₁ Thiamin	Heparin W/B 1.0 냉장 	월~금 2	2.0~7.2 µg/dL HPLC	누490다 D4904036Z 534.81	50,330
		EDTA W/B 1.0 냉동 또는 냉장 				

유의사항 공복(8시간 이상) 상태에서 검체 채취
검체안정성 실온(15~25℃) 14일, 냉장(2~8℃) 14일, 냉동(-18℃ 이하) 14일

Vit. B₁은 thiamine이라고도 불리는 필수 vitamin으로 탄수화물 대사, 뇌기능, 말초신경 수초 형성에 필요
▼ Vit. B₁ 결핍증(각기병, Wernicke 뇌증)

11610	Vitamin B ₂ Riboflavin	EDTA P 1.0 냉동 또는 냉장 	금 3	2.3~14.7 µg/L HPLC	누490다 D4904046Z 534.81	50,330
-------	--------------------------------------	--	--------	-----------------------	------------------------------	--------

유의사항 공복(8시간 이상) 상태에서 검체 채취
검체안정성 냉장(2~8℃) 5일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Vit. B₂ (riboflavin)는 세포 내 redox cofactor로서 oxidation-reduction reaction에 관여
▼ 구각, 구순, 구내, 설염, 지루성피부염

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0400	Vitamin B₁₂ Cobalamin	S 1.0 냉장	 야간 월~토 1	197-771 pg/mL ECLIA	누490나 D4902050Z 113.99	10,730


유의사항 공복이 아닌 상태에서 측정 시 위증가하며 Vit. B₁₂나 Folate 섭취 시, 방사성 동위원소, Methotrexate, 기타 Folic acid antagonist를 투여받았을 때 측정은 의미없음

검체안정성 ECLIA 실온(15-25℃) 2시간, 냉장(2-8℃) 2일, 냉동(-15-25) 56일

Vit. B₁₂는 hematopoietic vitamin으로 위장에서 분비되는 Intrinsic factor와 결합하여 복합체 형성 후 소장 회장세포의 수용체를 통해 흡수됨

<180 pg/mL이면 거대적아구성 빈혈이 발생할 수 있고 <150 pg/mL이면 결핍되었다고 할 수 있음

- ▲ 골수증식성질환(만성골수성백혈병, 진성다혈구증, 골수섬유증 등), 악성종양, 간세포 과사(급성간염, 전격성간염)
- ▼ 악성빈혈, 위절제 후 빈혈, 위축성위염, 흡수불량증후군, Blind loop syndrome, Zollinger-Ellison syndrome, 만성췌장염, 알코올, 흡연, 채식주의자, 임신부, 다량의 Vit. C 치료


11704	Vitamin B₆ profile - Pyridoxal-5-phosphate (PLP) - 4-pyridoxic acid (4-PA) - Pyridoxal (PL)	EDTA P 1.0 냉동 또는 냉장 	화,목 3	PLP 5.0-50.0 µg/L PA 3.0-30.0 PL 남 6.0-40.0 여 4.0-19.0 HPLC	누490다 D4904056Z 534.81	50,330
-------	--	--	----------	---	------------------------------	--------

유의사항 공복(8시간 이상) 상태에서 검체 채취

검체안정성 냉장(2-8℃) 7일, 냉동(-18℃ 이하) 14일

Vit. B₆는 자연계에 Pyridoxine (PN), Pyridoxal (PL) 및 Pyridoxamine (PM)의 세 가지 형태가 있으며 이들은 체내에서 활성화 형태인 pyridoxal-5-phosphate (PLP)로 전환됨. 4-pyridoxic acid (4-PA)는 PLP의 대사산물로 최종 요로 배설되어 Vit. B₆의 대사를 및 체내 축적 평가 시 유용. PLP가 현저히 증가하고 PA가 감소한 경우 hypophosphatasia가 의심

- ▲ Vit. B₆ 과잉증
- ▼ 지루성피부염, 소구성빈혈, Epileptiform convulsion, PLP와 반응하는 약물(Isoniazid, Penicillamine, Carbidopa, Theophylline, etc) 투여 시, Carpal-tunnel syndrome, Vit. B₆-responsive 선천성대사이상질환(Primary cystathioninuria, Homocystinuria, Xanthurenic aciduria, etc.)

11620	Vitamin C Ascorbic acid	S 1.0 냉동 또는 냉장 	화,목 2	4.00-20.00 µg/mL HPLC	누490다 D4904066Z 534.81	50,330
-------	-----------------------------------	---	----------	--------------------------	------------------------------	--------

유의사항 공복(8시간 이상) 상태에서 검체 채취

검체안정성 냉장(2-8℃) 14일, 냉동(-18℃ 이하) 14일

Vit. C는 collagen 합성, carnitine 합성, 부신피질호르몬 합성, tyrosine 대사 등에 관여. 체내 대표적인 항산화물질

- ▲ Vit. C 제제 투여
- ▼ 괴혈병, 저색소성빈혈, Moller-Barlow disease

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
51230	25-OH Vitamin D ₃	S 1.0 냉장	월,수,금 1	결핍 <20.0 ng/mL 부족 20.0-29.9 충분 30.0-100.0 과잉 >100.0 RIA	누490나주 D4903060Z 176.33	16,590

검체안정성 냉장(2-8℃) 2일, 냉동(-18℃ 이하) 2일 이상

51235	25-OH Vitamin D (D ₂ +D ₃)	S 1.0 냉장	 월-토 1	결핍 <20.0 ng/mL 부족 20.0-29.9 충분 30.0-100.0 과잉 >100 ECLIA	누490나 D4902020Z 113.99	10,730
51240	(소아) 25-OH Vitamin D (D ₂ +D ₃)	S 1.0 냉장	 월-토 1	결핍 <15.0 ng/mL 부족 15.0-19.9 충분 20.0-100.0 과잉 >100.0 ECLIA	누490나 D4902020Z 113.99	10,730

검체안정성 실온(15-25℃) 8시간, 냉장(2-8℃) 4일

51238	25-OH Vitamin D - 25-OH Vitamin D ₂ - 25-OH Vitamin D ₃ - 25-OH Vitamin D, total	S 1.0 냉장	월-토 3	결핍 <20.0 ng/mL 부족 20.0-29.9 충분 30.0-100.0 중독 >100.0 LC-MS/MS	누490다 D4904086Z 534.81	50,330
51239	(소아) 25-OH Vitamin D - 25-OH Vitamin D ₂ - 25-OH Vitamin D ₃ - 25-OH Vitamin D, total	S 1.0 냉장	월-토 3	결핍 <15.0 ng/mL 부족 15.0-19.9 충분 20.0-100.0 중독 >100.0 LC-MS/MS	누490다 D4904086Z 534.81	50,330

검체안정성 실온(15-25℃) 7일, 냉장(2-8℃) 14일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

Vitamin D는 지용성 비타민으로 D₂ (ergocalciferol)와 D₃ (cholecalciferol)로 구분. Vitamin D₂는 음식물에서 합성되고 Vitamin D₃는 햇빛에 노출되었을 때 자외선(UVB)에 의해 사람의 피부에서 합성됨. 외부로부터 섭취된 Vitamin D는 소장에서 흡수되어 간으로 운반됨. 만성 지방흡수불량증이 있는 경우에는 Vitamin D의 흡수불량으로 결핍증을 나타낼 수 있음. LC-MS/MS를 이용한 측정법은 D₂와 D₃ 분획과 total 값이 각각 보고되며 Vitamin D의 표준 검사법으로 정확성이 매우 높음.

▲ Vit. D 과잉섭취, 투여

▼ Vit. D 결핍, 구루병(Rickets), 골연화증(Osteomalacia), 흡수부전, 단장증후군, 담즙성간경변증, 신증후군

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
51908	1,25(OH) ₂ Vit.D	S 1.0 냉장	월-금 1	19.9-79.3 pg/mL CLIA	누490나 D4902010Z 113.99	10,730
51905		S 1.0 냉장	수 2	19.6-54.3 pg/mL RIA	누490나 D4902010Z 113.99	10,730

검체안정성 CLIA 실온 2일, 냉장(2-8℃) 14일, 냉동(-18℃ 이하) 14일 이상
RIA 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1일 이상

Vit. D₂와 D₃는 간에서 25-OH Vit. D가 되어 저장되었다가 신장에서 1- α -hydroxylation이 되어 활성형태인 1,25-OH Vit. D가 됨. 활성화 과정은 부갑상선호르몬에 의해 조절됨. Vit. D는 calcium과 뼈의 대사에 작용할 뿐 아니라 많은 세포에서 유전자의 발현을 조절함. 1,25(OH)₂ Vit. D는 전반적인 Vit. D 결핍을 평가하기 위한 검사가 아니고 신장질환을 가진 환자에서 Vit. D 상태확인을 위한 2차 검사. 또한 secondary hyperparathyroidism으로 인해 1,25(OH)₂ Vit. D 농도는 정상이거나 심지어 증가될 수도 있으므로 Vit. D 결핍 파악을 위한 1차 검사로 부적절함

- ▲ 원발성부갑상선기능항진증, 말단비대증, 특발성갑상선기능저하증, 고칼슘증, 고칼슘혈증수반 Sarcoidosis, 임신, Estrogen 투여, Glucocorticoids 투여, Vit. D 의존증 2형
- ▼ Vit. D 결핍성구루병, 흡수부전, 만성신부전, Vit. D 의존증 1형, 부갑상선기능저하증, 종양성골연화증, 갑상선기능항진증, Addison disease, 신증후군, 급성안술린결핍증, 미숙아, 노인

11597	Vitamin E profile - α -tocopherol - β -tocopherol - γ -tocopherol - β + γ tocopherol	S 1.0 냉동 또는 냉장 차광	수, 금 3	[α -tocopherol] mg/L Adults 5.5-17.0 Significant deficiency <3.0 Significant excess > 40.0 [β -tocopherol] Not established [γ -tocopherol] Not established [β + γ -tocopherol] 0.0-5.5 HPLC	누490다 D4904096Z 534.81	50,330
-------	--	----------------------------	-----------	--	------------------------------	--------

유의사항 공복 상태에서 검체 채취
검체안정성 냉장(2-8℃) 1개월, 냉동(-18℃ 이하) 1년

Vit. E는 4개의 tocopherol과 4개의 tocotrienol로 구성되어 있으며 소장에서 담즙산과 함께 흡수됨. Vit. E는 세포막의 불포화지방산의 과산화작용의 진행을 억제 즉, 세포막의 파괴를 억제하는 항산화작용 및 혈소판 응집 억제 등 다양한 역할을 함
운동신경과 감각신경 장애의 진단과 미숙아에서 vit. E 상태 감시, 지방흡수장애환자의 상태확진에 이용

- ▲ Vit. E 제제 투여, 고지혈증, 임신
- ▼ 영양실조증, 흡수장애, 신생아, 불임, 담즙성간경변

14231	Vitamin K fraction - Vit. K ₁ - Vit. K ₂	Citrate P 3.0 냉동 차광	 국외 월-금 30	K ₁ 0.15-1.25 ng/mL K ₂ <0.10 HPLC	-	235,370
-------	---	---------------------------	--	--	---	---------

유의사항 용혈 검체 부적합

Vit. K는 혈액 응고 및 골 대사에 관여하는 vitamin으로 식물로부터 생성되는 K₁ (phylloquinone)과 세균으로부터 합성되는 K₂ (menaquinones)가 있으며 혈액 응고계의 Prothrombin (Factor II), Factor VII, IX, X, Protein C, Protein S 및 Osteocalcin 등을 Carboxylation시켜 활성화물질이 되게 함

- ▼ 간질환, 담도질환, 흡수부전, 수술 후 흡수장애, Vit. K 길항제 투여 시

대사이상검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
P1293	선천성대사이상선별검사 - NST by MS/MS - Total Galactose - 17a-OH Progesterone - Neonatal TSH - LSD 6종*	혈액여지 4홀 실온, 냉장, 냉동 생년월일, 체중	월-금 2-3	검사 결과 보고서 참고 LC-MS/MS & FIA	누519주1 D5190006Z 1667.46	156,910

- 유의사항**
1. 반드시 혈액이 혈액여지의 뒷면까지 충분히 흡수되어야 함
 2. 대사이상 검사는 분만 48시간 이후부터 7일 이내에 모유나 분유를 충분히 수유하고 2시간 후 또는 다음 수유 직전에 채혈
 3. 실온보관시 3일 이내 검사. 3일 이상 검사 지연시 냉장 또는 냉동 보관
 4. 선천성대사이상 선별검사 검출항목 안내 참조(86페이지)

검체안정성 실온(15~25℃) 3일, 냉장(2~8℃) 2개월, 냉동(-18℃ 이하) 2개월

*리소좀축적병 (Lysosomal storage diseases; LSD 6종) 선별검사 검출항목 안내

No.	관련 효소 (Gene)	질환명	
1	Acid β -Glucosidase (ABG)	Gaucher	고셔병
2	Acid Sphingomyelinase (ASM)	Niemann-Pick A/B	니만-픽병
3	Acid α -Glucosidase (GAA)	Pompe	폼페병
4	Galactocerebrosidase (GALC)	Krabbe	크라베병
5	α -Galactosidase (GLA)	Fabry	파브리병
6	α -L-Iduronidase (IDUA)	MPS I	뮤코다당증 I, 혈러증후군

11660	Arylsulfatase A	EDTA W/B 10.0 냉장 주민번호	월-목 15	검사 결과 보고서 참고 Spectrophotometric assay	누517가(1) D5171056Z 644.8	60,680
-------	------------------------	------------------------------------	-----------	--	--------------------------------	--------

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

이염성 백질영양장애(metachromatic leukodystrophy, MLD)는 lysosomal disease로 소아의 leukodystrophy 중에서 비교적 흔히 볼 수 있는 질환. 상염색체 열성 유전질환으로 Arylsulfatase A의 결핍으로 뇌의 백질로부터 미엘린 수초가 소실된 결과 정신장애, 정서적 황폐, 지각·운동의 결함 등이 발생하는 유전성 대사성 질환 진단

▼ ARSA 결핍에 의한 MLD, benign ARSA pseudodeficiency

11680	Arylsulfatase B	Heparin W/B 10.0 냉장 주민번호	월-목 15	검사 결과 보고서 참고 Spectrophotometric assay	누517가(1) D5171066Z 644.8	60,680
-------	------------------------	---------------------------------------	-----------	--	--------------------------------	--------

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

ARSB는 Glycosaminoglycan (dermatan sulfate, chondroitin sulfate)을 분해
ARSB가 결핍되면 Mucopolysaccharidosis (MPS) Type VI (Maroteaux-Lamy syndrome)을 일으켜 소변 내 dermatan 및 chondroitin sulfates 배설이 증가함. ARSB 검사는 MPS type VI의 확진검사

▼ MPS type VI, Multiple sulfatase deficiency

■ 선천성대사이상 선별검사 검출항목 안내

구분	No.	질환명 (영문)	질환명 (한글)
당대사질환	1	Galactosemia	갈락토스혈증
내분비질환	2	Congenital Adrenal hyperplasia	선천성부신과형성증
	3	Congenital hypothyroidism	선천성갑상선기능저하증
Organic Acid Metabolism Disorder	4	Propionic Acidemia (PA)	프로피온산혈증
	5	Methylmalonic Acidemia (MMA)	메틸말론산혈증
	6	Methylmalonic Acidemia, Vit.B12 responsive (Cbl A,B)	비타민 B12 반응성 메틸말론산혈증
	7	Methylmalonic Aciduria with Homocystinuria (Cbl C,D)	메틸말론산 및 호모시스틴뇨증
	8	Malonic Aciduria (MAL)	말론산뇨증
	9	Isobutyryl CoA Dehydrogenase (IBD) Deficiency	이소부티릴코에이탈수소효소 결핍증
	10	Ethylmalonic Aciduria (EMA)	에틸말론산뇨증
	11	Isovaleric Acidemia (IVA)	이소발레릴산혈증
	12	2-Methylbutyryl CoA Dehydrogenase(SBCAD) Deficiency	2-메틸부티릴코에이탈수소효소 결핍증
	13	3-Methylcrotonyl CoA Carboxylase(3-MCC) Deficiency	3-메틸크로토닐코에이탈탄산효소 결핍증
유기산 대사이상	14	Multiple Carboxylase Deficiency (MCD)	복합탈탄산효소 결핍증
	15	3-Methylglutaconic Aciduria (MGA)	3-메틸글루타코닉산뇨증
지방산 대사이상	16	3-Hydroxy-3-Methyl Glutaryl CoA(HMG-CoA) Lyase Deficiency	3-하이드록시-3-메틸글루타릴코에이라이제결핍증
	17	B-Ketothiolase(BKT) Deficiency	베타케토티올라제 결핍증
	18	2-Methyl-3-Hydroxybutyryl CoA Dehydrogenase(MHBD) Deficiency	2-메틸-3-하이드록시부티릴코에이탈수소효소결핍
	19	Glutaric Aciduria Type I (GA I)	글루타릭산뇨증 I형
	20	Carnitine Uptake Deficiency (CUD)	카르니틴수용기능 결핍증
	21	Carnitine Palmitoyl Transferase Type I Deficiency (CPT I)	카르니틴팔미토일전환효소 결핍증 I형
	22	Short Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (SCAD)	단쇄아실코에이탈수소효소 결핍증
	23	Short Chain Hydroxy Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (SCHAD)	단쇄하이드록시아실코에이탈수소효소 결핍증
	24	Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (MCAD)	중쇄아실코에이탈수소효소 결핍증
	25	Medium Chain Ketoacyl CoA Thiolase Deficiency (MCAT)	중쇄케토아실코에이티올라제 결핍증
지방산 대사이상	26	Multiple Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (MADD, GA II)	복합아실코에이탈수소효소 결핍증
	27	2,4-Dienoyl CoA Reductase Deficiency (DE RED)	디에노일코에이탈환효소 결핍증
	28	Very Long Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCAD)	긴사슬아실코에이탈수소효소 결핍증
	29	Carnitine:Acylcarnitine Translocase Deficiency (CACTD)	카르니틴:아실카르니틴 전이효소 결핍증
	30	Carnitine Palmitoyl Transferase Type II Deficiency (CPT II)	카르니틴팔미토일전환효소 결핍증 II형
	31	Long Chain Hydroxy Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHAD)	장쇄하이드록시아실코에이탈수소효소 결핍증
	32	Mitochondrial Trifunctional Protein Deficiency (TFPD)	미토콘드리아삼중기능성단백질 결핍증
	33	Phenylketonuria (PKU)	페닐케톤뇨증
	34	Benign Hyperphenylalaninemia	고페닐알라닌혈증
	35	Defects of Biopterin Cofactor Biosynthesis	바이오프테린보조인자생합성 결손증
Amino Acid Metabolism Disorder	36	Defects of Biopterin Cofactor Regeneration	바이오프테린보조인자재생 결손증
	37	Tyrosinemia Type I	타이로신혈증 I형
	38	Tyrosinemia Type II	타이로신혈증 II형
	39	Tyrosinemia Type III	타이로신혈증 III형
	40	Neonatal Tyrosinemia	신생아기 타이로신혈증
	41	Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	단풍당뇨증
	42	Hyperleucine-Isoleucinemia	고류신-이소류신혈증
	43	Hypervalinemia	고발린혈증
	44	Homocystinuria	호모시스틴뇨증
	45	Hypermethioninemia	고메티오닌혈증
아미노산 대사이상	46	Citrullinemia Type I	시트룰린혈증 I형
	47	Citrullinemia Type II (Citrin deficiency)	시트룰린혈증 II형 (시트린 결핍)
	48	Argininosuccinic Aciduria	알지니노석시낙산뇨증
	49	Pyruvate carboxylase deficiency	피루브산 카복실레이스 결핍증
	50	Argininemia	알지닌혈증
	51	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria (HHH) syndrome	고오르니틴-고암모니아-호모시트룰린 증후군
	52	Hyperornithinemia	고오르니틴혈증
	53	Hyperprolinemia Type I	고프롤린혈증 I형
	54	Hyperprolinemia Type II	고프롤린혈증 II형
	55	Non-Ketotic Hyperglycinemia	비케톤성 고글리신혈증
Peroxisomal disorder	56	Histidinemia	히스티딘혈증
	57	X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD)	부신백질이영양증
Purine metabolism disorder	58	Adenosine deaminase severe combined immunodeficiency (ADA-SCID)	중증 복합 면역결핍증
퓨린대사이상질환			

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
11010	Amino acid 아미노산	<div>CSF 1.0 냉동 또는 냉장 성별</div> <div>EDTA P 1.0 냉동 또는 냉장 생년월일</div> <div>Heparin P 1.0 냉동 또는 냉장 생년월일</div> <div>RU 10.0 (최소 2.0) 냉동 또는 냉장 생년월일</div>	월-토 5	검사 결과 보고서 참고 Ion exchange chromatography	누514마(2) D5145006Z 누514마(2)주 D5146016Z D5146036Z 1941.58	182,700

- 유의사항**
1. 공복 상태에서 검체 채취 후 즉시 혈장을 분리하여 냉동보관을 권장
 2. 용혈 검체 부적합
 3. 전용 검사의뢰서 및 환자 임상정보(식이: TPN 또는 투약 여부 등, family history, 임상양상) 필수
(생년월일 및 성별에 의해 참고치가 다르게 적용되므로 정확한 환자 임상정보 필요)

검체안정성 냉장(2-8℃) 1일, 냉동(-18℃ 이하) 1개월

선천성대사이상 질환의 진단 및 추적검사. 혈액 내 아미노산 농도는 나이, 신체적 변화, 영양상태, 질병, 약물, 독소 등 다양한 인자에 의해 영향을 받으므로 적절한 해석을 위해 반드시 환자 임상 정보 필요

■ Amino acids reference range (CSF)

(단위 nmol/mL)

검출항목	CSF		검출항목	CSF	
	남	여		남	여
Taurine	4.4-12.4	2.5-8.5	Valine	10.1-37.7	4.5-24.5
Aspartic acid	0.4-5.2	1.4-2.2	Methionine	0.0-9.3	0.0-8.8
Threonine	22.2-52.6	22.3-47.1	Isoleucine	3.4-13.4	0.0-11.1
Serine	18.7-37.5	22.6-37.8	Leucine	10.4-26.8	4.2-18.2
Asparagine	0.0-17.9	0.6-17.4	Tyrosine	5.3-13.3	1.9-13.9
Glutamine	356.0-680.0	284.0-566.0	Phenylalanine	6.7-18.3	2.4-19.2
Glycine	2.2-14.2	0.7-14.7	Ornithine	3.0-9.0	1.7-8.1
Alanine	13.4-48.2	11.5-41.1	Lysine	20.1-42.9	15.1-36.3
Citrulline	0.8-4.8	0.0-6.4	Histidine	11.4-22.2	12.0-25.2
α-Aminobutyric acid	1.5-7.1	0.0-7.9	Arginine	13.1-35.1	14.0-34.4
Homocystine	ND	ND	Alloisoleucine	Not established	

Hagenfeldt, L., Bierkenstedt, L., Edman, G. et al. (1984) Amino acids in plasma and CSF and monoamine metabolites in CSF: interrelationship in healthy subject, J. Neurochem., 42, 833-7.

■ Amino acids reference range (Plasma, Urine)

검출항목	Plasma (nmol/mL)				Urine (nmol/mg creatinine)			
	0-1 month	2-24 month	3-18 years	Adult	0-1 month	2-24 month	3-18 years	Adult
Phosphoserine	7-47	1-20	1-30	2-14	150-339	112-304	70-138	40-510
Taurine	46-492	15-143	10-170	54-210	1650-6220	545-3790	639-1866	380-1850
Phosphoethanolamine	3-27	0-6	0-69	0-40	0-155	108-533	18-150	20-100
Aspartic acid	20-129	0-23	1-24	1-25	336-810	230-685	0-120	60-240
Hydroxyproline	0-91	0-63	3-45	0-53	40-440	0-4010	0-3300	0-26
Threonine	90-329	24-174	35-226	60-225	445-1122	252-1528	121-389	130-370
Serine	99-395	71-186	69-187	58-181	1444-3661	845-3190	362-1100	240-670
Asparagine	29-132	21-95	23-112	35-74	185-1550	252-1280	72-332	99-470
Glutamic acid	62-620	10-133	5-150	10-131	70-1058	54-590	0-176	39-330
Glutamine	376-709	246-1182	254-823	205-756	393-1042	670-1562	369-1014	190-510
Sarcosine	0-625	ND	0-9	ND	0-56	30-358	0-26	0-80
α-Aminoadipic acid	ND	ND	ND	0-6	0-180	45-268	2-88	40-110
Proline	110-417	52-298	59-369	97-329	370-2323	254-2195	ND	ND
Glycine	232-740	81-436	127-341	151-490	5749-16423	3023-11148	897-4500	730-4160
Alanine	131-710	143-439	152-547	177-583	982-3055	767-6090	231-915	240-670
Citrulline	10-45	3-35	1-46	12-55	27-181	22-180	10-99	8-50
α-Aminobutyric acid	8-24	3-26	4-31	5-41	8-65	30-136	0-77	0-90
Valine	86-190	64-294	74-321	119-336	113-369	99-316	58-143	27-260
Cystine	17-98	16-84	5-45	5-82	212-668	68-710	25-125	43-210
Methionine	10-60	9-42	7-47	10-42	342-880	174-1090	16-114	38-210
Cystathionine	0-3	0-5	0-3	0-3	16-147	33-470	0-26	20-50
Isoleucine	26-91	31-86	22-107	30-108	125-390	38-342	10-126	16-180
Leucine	48-160	47-155	49-216	72-201	78-195	70-570	30-500	30-150
Tyrosine	55-147	22-108	24-115	34-112	220-1650	333-1550	122-517	90-290
β-Alanine	0-10	0-7	0-7	0-12	25-288	0-297	0-65	0-130
Phenylalanine	38-137	31-75	26-91	35-85	91-457	175-1340	61-314	51-250
β-Aminoisobutyric acid	ND	ND	ND	ND	421-3133	802-4160	291-1482	10-510
Homocystine	ND	ND	0-5	ND	0-88	6-67	0-32	0-32
γ-Aminobutyric acid	0-2	ND	ND	ND	0-15	0-105	15-30	15-30
Ethanolamine	0-115	0-4	0-7	0-153	840-3400	0-2230	0-530	0-520
Hydroxylysine	0-7	0-7	0-2	ND	10-125	10-97	40-102	40-90
Ornithine	48-211	22-103	10-163	48-195	118-554	55-364	31-91	20-80
Lysine	92-325	52-196	48-284	116-296	270-1850	189-850	153-634	145-634
1-Methylhistidine	0-43	0-44	0-42	72-124	96-499	106-1275	170-1688	170-1680
Histidine	30-138	41-101	41-125	72-124	908-2528	815-7090	644-2430	460-1430
3-Methylhistidine	0-5	0-5	0-5	ND	189-680	147-391	182-365	160-520
Anserine	ND	ND	ND	ND	0-3	0-5	ND	ND
Carnosine	0-19	ND	ND	ND	97-665	203-635	72-402	10-90
Arginine	6-140	12-133	10-140	15-128	35-214	38-165	31-109	10-90
Alloisoleucine	ND	ND	ND	ND	Not established			
Tryptophan	17-75	17-75	23-80	29-77	14-315	14-315	10-303	18-114