

선천성대사질환검사 신빙도조사 결과보고 (2000)

김종원(집필대표) · 권계철 · 김정호 · 민원기 · 박선영 · 백병윤 · 송정한 · 이수연 · 이은희 · 최태윤

대한임상검사정도관리협회 선천성대사질환분과위원회

Annual Report on External Quality Assessment in Inborn Error of Metabolism in Korea (2000)

Jong-Won Kim, Kye Chol Kwon, Jeong Ho Kim, Won Ki Min, Sung Young Park, Byung Yoon Baik,
Junghan Song, Soo Youn Lee, Eun Hee Lee, and Tae-Yoon Choi

*Inborn Error of Metabolism Subcommittee,
The Korean Association of Quality Assurance for Clinical Pathology,
Seoul, Korea*

Two trials of external quality assessment for inborn error of metabolism was performed in 2000. Total 11 specimens for neonatal screening tests were distributed to 68 laboratories with a response rate of 77.9%(53/68) in trial I, with a response rate of 72.1%(49/68) in trial II. All the control materials were sent as filter paper forms. Each laboratory replied the test results as the screening items they were testing routinely at the reception of the specimen among PKU screening, neonatal TSH, neonatal T4(total/free), galactosemia, homocystinuria and histidinemia screen. The mean, SD, CV, median and range were analyzed.

Key Words : External quality assurance, Inborn error of metabolism, Neonatal screening

서 론

선천성 대사질환분과위원회에서는 신생아 대사질환선별 검사 신빙도 조사 사업을 1997년도부터 시작하였으며 2000년도에는 2회에 걸쳐 신빙도 조사를 시행하였다. 선천성 대사질환검사를 수행하는 정도관리협회 가입기관에 6종의 정도관리 검체를 발송하였다. 이들 검사기관에서 검사 수치 및 검사 수치에 대한 정상 및 비정상여부에 대한 판정을 같이 보고함으로써 이들 검사기관의 정상참고치 등을 같이 알아볼 수 있도록 하였다.

재료 및 방법

68기관을 대상으로 선천성 대사질환 검사를 위한 정도관리검체로 상반기 6개(00-1, 00-2, 00-3, 00-4, 00-5, 00-6), 하반기 5개(00-11, 00-12, 00-13, 00-14, 00-15)의 검체를 발송하였다. 정도관리검체는 Bayer (USA) 와 Bio-Rad (USA)사 등의 정도관리물질을 사용하였다. 검사종목은 페닐케톤뇨증(phenylketonuria, PKU), 갑상

선자극호르몬(thyroid stimulating hormone, TSH), 갑상선호르몬(thyroxine, T4 total/free), 갈락토스혈증(galactosemia), 17-hydroxyprogesterone(17-OHP), 단풍당뇨증(maple syrup urine disease), 호모시스틴뇨증(homocystinuria)과 히스티딘혈증(histidinemia) 선별검사로서 각 검사기관이 수행하고 있는 종목에 대해 검사를 수행하여 결과수치와 함께 정상 및 비정상, 재검 여부등을 판정하여 회신하도록 하였다. 결과분석시 같은 검사방법을 이용한 응답기관이 10개 이상일 때만 평균, 표준편차, 변이계수를 구하였고, 응답기관이 3기관 이상일 때 중간값, 최저치, 최고치를 구하였다. 또한 검사결과로부터 각 검사기관에서 판독하는 정상 및 비정상, 재검 여부의 판정결과에 대해 분석하였다.

결 과

신생아 선별검사를 실시하고 있는 68개 기관에 대하여 관리물질을 발송하였으며 회신율은 상반기에 77.9%, 하반기에 72.1%로서 예년과 비슷한 회신율을 보였다. 검사방

법은 Guthrie 방법과 ICN사 키트, Ciba-Corning사 키트, Bio-Rad사 키트, Bayer사 키트를 포함한 면역측정법, 그리고 방사능면역측정법등이 있었으며, 각 종목별로 검사 방법에 따른 검사수치 및 판정결과는 Table 1-1부터 Table 9에 정리하였다.

고 찰

선천성 대사질환 분과위원회의 정도관리사업은 1997년에 처음 시행되었으며 1998년에 1회, 1999년 2회에 걸쳐 시행되었고 2000년에 2회 사업이 이루어졌다. 회신율은 매년 비슷하였지만 점차 외부정도관리 참여기관 수가 늘어나고 있는 추세이다.

이번에 사용된 정도관리검체는 환자로부터 직접 얻은 검체는 아니고, 시약회사에서 제조한 정도관리물질로서, 정상과 비정상 수치가 모두 포함되도록 하였다. 선천성 대사질환 검사는 다른 임상화학 검사의 정도관리사업과 달리, 결과에 대한 정상 및 비정상 판독이 매우 중요하다. 그런데 환자에서 흔히 보이는 아주 높은 수치가 아니라 측정결과치가 정상치와 비정상치 부분에 걸쳐있는 경우에는 결과판정에 있어 불일치가 관찰되었다.

예로 PKU, free T4, MSUD 선별검사 결과를 보면 cutoff에 근접한 결과를 보이는 일부 검체의 경우 어떤 검사방법을 이용하는 판정에 있어 기관별로 차이를 보였다. 또한 total T4 검사의 결과에서 보이는 판정결과의 불일치는 일부 기관에서 정상치에 해당되는 수치를 비정상적으로 잘못 판정하였기 때문이다.

히스티딘혈증과 호모시스틴뇨증은 판정결과가 모든 기관에서 일치하였는데 이는 cutoff치에 근접한 농도의 검체가 없었고 각 기관에서 사용하는 cutoff치가 일치하였기 때문이다. 각 기관에서 검사에 사용하는 시약이 다양하고 검사 방법에 따른 결과수치의 차이가 클 뿐 아니라, 같은 회사의 시약을 쓰는 경우에도, 정상 및 비정상을 평가할 참고치가

서로 다른 경우를 발견할 수 있었다. 검사결과 수치를 입력하지 않은 경우, 같은 기관에서 시행한 trial I과 trial II의 검사방법이 다른 경우, 정상 또는 비정상 여부를 기재하지 않은 경우, 검사결과치와 그에 대한 판정이 맞지 않는 경우, 극소수의 기관이 이용하는 검사방법이 있는 경우, 검사결과 단위가 일치하지 않는 경우, 늦게 검사결과를 보낸 경우 등이 있어 결과를 분석하는 데 다소 어려움이 있었다.

검사방법을 살펴보면 호모시스틴뇨증과 히스티딘혈증, MSUD 선별검사에는 Guthrie법이 주로 이용되고 있었으며, 다른 종목들에 대해서는 효소면역법이 가장 보편적인 것으로 나타났다. TSH, 갈락토스혈증, 17-OHP 선별검사 등에서 부분적으로 변이계수가 지나치게 큰 경우도 있었지만 결과판정에 직접적인 영향을 미친다거나 각 검사 방법에 따른 일치율에 뚜렷한 차이가 있다고 할 수는 없었다.

그러나 정량적인 측정방법들에서 보이는 이러한 차이들에 대해서는 앞으로 정도관리 강화를 통한 검사의 신뢰성 향상을 위한 더많은 노력이 요구될 것으로 판단되었다. 이들의 결과는 본 보고회에서 발표될 것이다.

요 약

2000년에 선천성대사질환검사에 대한 정도관리사업을 2회 시행하였다. 여과지에 적신 정도관리물질을 68기관에 발송하여 신빙도 조사를 시행하였다. 상반기에 53기관이, 하반기에 49기관이 회신하여 각각 77.9%와 72.1%의 회신율을 보였다.

PKU, TSH, T4, 갈락토스혈증, 17-OHP, MSUD, 호모시스틴뇨증, 히스티딘혈증 선별검사에 대한 각 기관의 회신 결과를 토대로 정도관리성적을 분석하였다. 이들에 대한 각 기관의 회신 결과를 토대로 정도관리성적을 분석하였다. 이들에 대한 중간값과 범위, 평균, 표준편차, 변이계수등을 구하였다.

Table 1-1. PKU screen : Guthrie test

Specimen No.	Result (mg/dL)					No.	Interpretation (No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1	2.01	0.04	1.80	2.00	2.00 - 2.10	14	20	0	0	20
00-2	4.33	1.33	30.75	4.50	2.00 - 6.00	16	8	12	0	20
00-3	9.33	1.45	15.00	10.00	6.00 -12.00	15	0	20	0	20
00-4	1.92	0.28	15.06	2.00	1.00 - 2.00	12	20	0	0	20
00-5	5.86	0.97	16.50	6.00	4.00 - 7.00	18	2	18	0	20
00-6	2.10	0.62	29.35	2.00	1.00 - 4.00	14	20	0	0	20
00-11	1.89	0.33	17.65	2.00	1.00 - 2.00	9	17	0	0	17
00-12	3.07	0.90	29.47	3.00	2.00 - 4.00	12	15	2	0	17
00-13	1.92	0.33	17.15	2.00	1.00 - 2.00	10	17	0	0	17
00-14	8.90	1.87	21.00	10.00	5.00 -10.60	14	0	17	0	17
00-15	1.76	0.51	29.24	2.00	0.60 - 2.00	10	17	0	0	17

Table 1-2. PKU screen : EIA (ICN)

Specimen No.	Result (mg/dL)					No.	Interpretation (No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1	1.99	0.90	46.68	2.12	0.10 - 3.30	22	22	0	0	22
00-2	5.44	1.29	23.70	5.57	1.75 - 7.20	22	2	20	0	22
00-3	12.55	2.33	18.54	11.50	10.18 -18.30	22	1	21	0	22
00-4	1.77	0.83	47.30	1.60	0.60 - 3.10	22	22	0	0	22
00-5	6.33	1.67	27.30	6.65	0.80 - 8.60	22	1	21	0	22
00-6	3.32	1.32	39.65	3.15	1.60 - 7.40	22	19	3	0	22
00-11	1.51	1.15	76.21	0.90	0.30 - 3.60	21	21	0	0	21
00-12	2.18	1.15	52.67	1.90	0.70 - 5.78	21	20	1	0	21
00-13	1.58	0.95	59.93	1.35	0.30 - 3.70	20	21	0	0	21
00-14	10.62	2.17	20.47	10.30	7.10 -15.88	21	0	21	0	21
00-15	1.36	0.93	68.00	1.05	0.10 - 3.50	19	21	0	0	21

Table 1-3. PKU screen : EIA (Ciba-Corning)

Specimen No.	Result (mg/dL)					Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						2	2	0	0	2
00-2						2	0	2	0	2
00-3						2	0	2	0	2
00-4						2	2	0	0	2
00-5						2	0	2	0	2
00-6						2	2	0	0	2
00-11						2	3	0	0	3
00-12						3	0	3	0	3
00-13						2	3	0	0	3
00-14						3	0	3	0	3
00-15						2	3	0	0	3

Table 1-4. PKU screen : EIA (Bio-Rad)

Specimen No.	Result (mg/dL)					Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				1.90	1.20 - 3.20	6	6	0	0	6
00-2				5.85	5.50 - 6.50	6	0	6	0	6
00-3				13.90	13.00 -15.00	6	0	6	0	6
00-4				1.40	1.00 - 2.30	6	6	0	0	6
00-5				8.45	6.80 - 9.20	6	0	6	0	6
00-6				2.25	1.70 - 3.80	6	6	0	0	6
00-11				1.90	1.80 - 2.00	5	5	0	0	5
00-12				4.50	4.10 - 4.70	5	0	5	0	5
00-13				1.80	1.40 - 2.00	5	5	0	0	5
00-14				13.30	11.80 -13.80	5	0	5	0	5
00-15				0.70	0.50 - 1.50	5	5	0	0	5

Table 1-5. PKU screen : Others (EIA)

Specimen No.	Result (mg/dL)					No	Interpretation (No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						2	2	0	0	2
00-2						2	0	2	0	2
00-3						2	0	2	0	2
00-4						2	2	0	0	2
00-5						2	0	2	0	2
00-6						2	2	0	0	2
00-11						1	1	0	0	1
00-12						1	1	0	0	1
00-13						1	1	0	0	1
00-14						1	0	1	0	1
00-15						1	1	0	0	1

Table 2-1. Neonatal TSH screen : EIA (ICN)

Specimen No.	Result (uIU/mL)					No	Interpretation (No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1	14.06	4.35	28.88	14.99	8.70 - 26.50	24	23	1	0	24
00-2	34.85	6.70	19.21	34.50	23.50 - 49.78	24	0	24	0	24
00-3	68.07	13.72	20.15	64.45	53.47 - 102.40	24	0	24	0	24
00-4	8.23	6.13	74.40	6.77	0.50 - 23.20	24	23	1	0	24
00-5	7.55	5.35	70.78	6.30	0.50 - 19.80	24	24	0	0	24
00-6	5.19	4.09	78.79	3.45	1.00 - 16.60	24	24	0	0	24
00-11	8.09	2.97	36.63	8.20	2.80 - 12.50	20	20	0	0	20
00-12	1.99	2.90	145.84	1.10	0.01 - 3.40	19	20	0	0	20
00-13	48.63	9.82	20.20	48.60	27.30 - 70.90	20	0	20	0	20
00-14	5.18	2.73	52.84	4.58	1.20 - 11.70	20	20	0	0	20
00-15	1.97	2.31	117.05	1.20	0.01 - 10.30	19	20	0	0	20

Table 2-2. Neonatal TSH screen : EIA (Ciba-Corning)

Specimen No.	Result (uIU/mL)					Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				16.90	9.64 - 18.00	6	3	2	1	6
00-2				38.70	25.5 - 46.30	6	0	6	0	6
00-3				70.60	51.9 - 75.30	6	0	6	0	6
00-4				0.56	0.31 - 1.00	6	6	0	0	6
00-5				0.80	0.50 - 1.83	6	6	0	0	6
00-6				1.05	0.88 - 1.80	6	6	0	0	6
00-11				11.62	10.00 - 12.70	4	4	0	0	4
00-12				0.84	0.50 - 1.17	4	4	0	0	4
00-13				50.16	38.8 - 50.70	4	0	4	0	4
00-14				1.49	0.70 - 2.50	4	4	0	0	4
00-15				0.75	0.50 - 1.34	4	4	0	0	4

Table 2-3. Neonatal TSH screen : EIA (Bio-Rad)

Specimen No.	Result (uIU/mL)					Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				12.40	8.60 - 16.00	6	6	0	0	6
00-2				28.80	22.50 - 34.20	6	0	6	0	6
00-3				58.40	50.40 - 89.70	6	0	6	0	6
00-4				1.05	0.10 - 5.40	6	6	0	0	6
00-5				1.00	0.20 - 3.20	6	6	0	0	6
00-6				1.00	0.20 - 1.60	6	6	0	0	6
00-11				6.80	6.50 - 15.60	6	6	0	0	6
00-12				0.60	0.10 - 1.60	6	6	0	0	6
00-13				48.80	35.20 - 67.80	6	0	6	0	6
00-14				1.70	0.10 - 7.80	6	6	0	0	6
00-15				1.15	0.10 - 9.80	6	6	0	0	6

Table 2-4. Neonatal TSH screen : RIA

Specimen No.	Result (uIU/dL)					Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				24.28	16.10 - 40.30	7	4	3	0	7
00-2				42.70	32.90 - 62.90	7	0	7	0	7
00-3				87.20	53.30 - 133.90	7	0	7	0	7
00-4				1.10	0.84 - 1.70	7	6	1	0	7
00-5				0.86	0.50 - 2.20	7	6	1	0	7
00-6				0.80	0.40 - 1.21	7	6	1	0	7
00-11				17.95	11.20 - 22.62	8	8	0	0	8
00-12				0.50	0.20 - 1.22	6	8	0	0	8
00-13				82.37	49.16 - 107.00	8	0	8	0	8
00-14				1.86	1.15 - 2.50	7	8	0	0	8
00-15				0.66	0.10 - 1.30	6	8	0	0	8

Table 2-5. Neonatal TSH screen : EIA (Bayer)

Specimen No.	Result(uIU/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				14.48	12.00 - 16.90	8	8	0	0	8
00-2				30.36	22.50 - 34.90	8	0	8	0	8
00-3				61.89	51.28 - 72.50	8	0	8	0	8
00-4				2.15	0.50 - 3.80	6	8	0	0	8
00-5				0.90	0.50 - 4.50	6	8	0	0	8
00-6				1.25	0.50 - 3.60	6	8	0	0	8
00-11				12.38	8.10 - 14.40	7	7	0	0	7
00-12				0.50	0.15 - 1.40	7	7	0	0	7
00-13				54.50	40.10 - 65.06	7	0	7	0	7
00-14				0.50	0.50 - 6.80	7	7	0	0	7
00-15				0.50	0.50 - 2.40	7	7	0	0	7

Table 3-1. Neonatal T4 (total) screen : EIA (Ciba-Corning)

Specimen No.	Result(ug/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						1	0	1	0	1
00-2						1	1	0	0	1
00-3						1	1	0	0	1
00-4						1	1	0	0	1
00-5						1	1	0	0	1
00-6						1	0	1	0	1
00-11						1	1	0	0	1
00-12						1	1	0	0	1
00-13						1	1	0	0	1
00-14						1	0	1	0	1
00-15						1	1	0	0	1

Table 3-2. Neonatal T4 (total) screen : EIA (Bio-Rad)

Specimen No.	Result(ug/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				3.45	2.80 - 6.80	4	2	2	0	4
00-2				12.00	10.8 -13.20	4	4	0	0	4
00-3				24.00	18.00 -26.70	4	4	0	0	4
00-4				5.80	5.00 - 8.00	4	2	2	0	4
00-5				4.95	4.90 - 7.20	4	2	2	0	4
00-6				5.70	4.90 - 7.80	4	2	2	0	4
00-11						2	2	0	0	2
00-12						2	2	0	0	2
00-13						2	2	0	0	2
00-14						2	2	0	0	2
00-15						2	2	0	0	2

Table 3-3. Neonatal T4 (total) screen : RIA

Specimen No.	Result(ug/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				3.07	2.11 - 4.10	7	3	4	0	7
00-2				10.50	7.92 -12.20	7	7	0	0	7
00-3				17.75	10.78 -19.50	7	7	0	0	7
00-4				5.18	2.94 - 5.50	7	3	4	0	7
00-5				4.31	2.13 - 4.90	7	3	4	0	7
00-6				4.46	1.70 - 4.50	7	2	5	0	7
00-11				8.90	5.30 -10.82	7	7	0	0	7
00-12				8.23	5.05 -10.90	7	7	0	0	7
00-13				8.91	5.06 -11.10	7	7	0	0	7
00-14				5.50	4.42 - 8.70	7	5	2	0	7
00-15				16.48	10.03 -18.23	7	7	0	0	7

Table 4-1. Neonatal T4 (free) screen : EIA (ICN)

Specimen No.	Result(ng/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				0.40	0.30 - 0.05	5	0	5	0	5
00-2				2.60	2.20 - 2.70	5	5	0	0	5
00-3				4.90	3.90 - 5.50	5	5	0	0	5
00-4				1.20	0.90 - 1.30	5	5	0	0	5
00-5				1.10	0.90 - 1.20	5	5	0	0	5
00-6				0.90	0.70 - 1.00	5	4	1	0	5
00-11						2	2	0	0	2
00-12						2	2	0	0	2
00-13						2	2	0	0	2
00-14						2	1	1	0	2
00-15						2	2	0	0	2

Table 4-2. Neonatal T4 (free) screen : EIA (Ciba-Corning)

Specimen No.	Result(ng/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				0.40	0.37 - 0.43	5	0	5	0	5
00-2				2.00	1.50 - 3.25	5	5	0	0	5
00-3				5.20	2.90 - 6.85	5	5	0	0	5
00-4				0.90	0.88 - 1.58	5	5	0	0	5
00-5				1.00	0.78 - 1.08	5	5	0	0	5
00-6				0.73	0.62 - 0.90	5	4	1	0	5
00-11				2.13	1.60 - 2.50	7	7	0	0	7
00-12				2.00	1.65 - 2.20	7	7	0	0	7
00-13				2.10	1.60 - 2.30	7	7	0	0	7
00-14				1.40	0.99 - 1.70	7	6	1	0	7
00-15				4.46	3.50 - 7.60	7	6	1	0	7

Table 4-3. Neonatal T4 (free) screen : EIA (Bayer)

Specimen No.	Result(ng/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				0.39	0.30 - 0.44	5	0	5	0	5
00-2				2.26	2.10 - 2.31	5	5	0	0	5
00-3				3.80	3.64 - 5.42	5	4	1	0	5
00-4				0.95	0.90 - 1.03	5	5	0	0	5
00-5				0.90	0.75 - 1.03	5	5	0	0	5
00-6				0.76	0.70 - 0.83	5	3	2	0	5
00-11				1.91	1.80 - 2,36	4	4	0	0	4
00-12				1.83	1.52 - 2.11	4	4	0	0	4
00-13				1.97	1.80 - 2.02	4	4	0	0	4
00-14				1.30	1.25 - 1.50	4	4	0	0	4
00-15				4.16	3.90 - 5.09	4	3	1	0	4

Table 4-4. Neonatal T4 (free) screen : EIA (Bio-Rad)

Specimen No.	Result(ng/dL)					No	Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-11						2	2	0	0	2
00-12						2	2	0	0	2
00-13						2	2	0	0	2
00-14						2	1	1	0	2
00-15						2	2	0	0	2

Table 5-1. Galactosemia screen : Guthrie test

Specimen No.	Result(mg/dL)					No	Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				2.00	1.00 - 2.00	5	5	0	0	5
00-2				2.00	1.00 - 2.00	5	5	0	0	5
00-3				2.00	1.00 - 2.00	5	5	0	0	5
00-4				2.00	2.00 - 4.00	5	5	0	0	5
00-5				16.0	8.00 - 20.0	5	0	5	0	5
00-6				2.00	1.00 - 2.00	5	5	0	0	5
00-11				1.65	1.00 - 2.00	4	6	0	0	6
00-12				2.00	2.00 - 4.00	5	6	0	0	6
00-13				1.50	0.30 - 2.00	4	6	0	0	6
00-14				20.00	16.00 -27.00	6	0	6	0	6
00-15				1.70	1.00 - 2.00	4	6	0	0	6

Table 5-2. Galactosemia screen : EIA (ICN)

Specimen No.	Result(mg/dL)					No	Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1	1.70	0.67	39.14	1.60	0.40 - 3.50	21	21	0	0	21
00-2	1.41	0.55	39.14	1.50	0.26 - 2.50	21	21	0	0	21
00-3	1.82	0.78	43.01	1.70	0.90 - 4.43	21	21	0	0	21
00-4	7.20	1.73	24.08	7.20	3.90 - 9.50	21	15	6	0	21
00-5	28.62	7.07	24.69	29.75	7.70 -39.40	20	0	21	0	21
00-6	4.65	7.51	161.69	3.04	0.60 -37.10	21	20	1	0	21
00-11	1.84	0.85	46.31	1.64	0.60 - 4.20	19	19	0	0	19
00-12	4.63	1.02	21.99	4.70	1.90 - 5.84	19	18	1	0	19
00-13	1.71	0.78	45.23	1.71	0.19 - 3.50	19	19	0	0	19
00-14	29.47	2.97	10.09	30.40	24.00 -34.73	19	0	19	0	19
00-15	1.74	0.91	52.62	1.60	0.44 - 4.50	18	18	1	0	19

Table 5-3. Galactosemia screen : EIA (Ciba-Corning)

Specimen No.	Result(mg/dL)					No	Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						1	1	0	0	1
00-2						1	1	0	0	1
00-3						1	1	0	0	1
00-4						1	1	0	0	1
00-5						1	0	1	0	1
00-6						1	1	0	0	1
00-11						1	1	0	0	1
00-12						1	1	0	0	1
00-13						1	1	0	0	1
00-14						1	0	1	0	1
00-15						1	1	0	0	1

Table 5-4. Galactosemia screen : EIA (Bio-Rad)

Specimen No.	Result(mg/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				2.00	2.00 - 4.00	3	6	0	0	6
00-2				2.00	2.00 - 4.00	3	6	0	0	6
00-3				2.00	2.00 - 4.00	3	6	0	0	6
00-4				5.00	4.00 - 6.00	5	6	0	0	6
00-5				16.00	12.00 -16.00	3	0	6	0	6
00-6				2.00	2.00 - 4.00	3	6	0	0	6
00-11						2	1	1	0	2
00-12						2	1	1	0	2
00-13						2	1	1	0	2
00-14						2	1	1	0	2
00-15						2	1	1	0	2

Table 5-5. Galactosemia screen : Paigen

Specimen No.	Result(mg/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						2	2	0	0	2
00-2						2	2	0	0	2
00-3						2	2	0	0	2
00-4						2	2	0	0	2
00-5						2	0	2	0	2
00-6						2	2	0	0	2
00-11						2	3	0	0	3
00-12				2.00	2.00 - 6.00	3	3	0	0	3
00-13						2	3	0	0	3
00-14				16.00	16.00 -20.00	3	0	3	0	3
00-15						2	3	0	0	3

Table 5-6. Galactosemia screen : EIA(Others) and Beutler(Sigma)

Specimen No.	Result			Interpretation(No. of institutions)						
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						4	4	0	0	4
00-2						4	4	0	0	4
00-3						4	4	0	0	4
00-4						4	4	0	0	4
00-5						4	3	1	0	4
00-6						4	4	0	0	4
00-11						5	5	0	0	5
00-12						5	5	0	0	5
00-13						5	5	0	0	5
00-14						5	3	2	0	5
00-15						5	5	0	0	5

Table 6-1. 17-OH progesterone screen : EIA (ICN)

Specimen No.	Result(ng/mL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1	1.43	1.80	115.47	1.00	0.10 - 6.75	21	22	0	0	22
00-2	1.07	1.31	121.97	0.70	0.10 - 3.27	19	22	0	0	22
00-3	1.55	1.52	97.71	1.00	0.10 - 4.89	20	22	0	0	22
00-4	3.48	4.28	123.01	1.70	0.10 -19.31	20	22	0	0	22
00-5	2.99	3.20	106.74	1.60	0.10 -14.19	20	22	0	0	22
00-6	2.05	2.02	98.49	1.14	0.10 - 7.25	19	22	0	0	22
00-11	5.67	6.52	114.98	4.10	0.50 -30.60	19	18	1	0	19
00-12	4.64	2.63	56.72	5.10	0.10 -10.80	19	19	0	0	19
00-13	3.87	2.49	64.24	3.90	0.10 - 8.80	19	19	0	0	19
00-14	4.00	2.94	73.49	3.50	0.10 -13.50	19	19	0	0	19
00-15	3.23	2.36	72.98	3.40	0.10 - 7.30	19	19	0	0	19

Table 6-2. 17-OH progesterone screen : EIA (Others)

Specimen No.	Result(ng/mL)						Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				0.60	0.60 - 1.00	3	3	0	0	3
00-2				0.90	0.50 - 1.00	3	3	0	0	3
00-3				0.80	0.70 - 1.00	3	3	0	0	3
00-4				1.50	1.00 - 1.50	3	3	0	0	3
00-5				2.00	1.00 - 2.00	3	3	0	0	3
00-6				1.00	1.00 - 1.60	3	3	0	0	3
00-11				1.37	1.10 - 1.70	4	4	0	0	4
00-12				1.55	0.61 - 2.60	4	4	0	0	4
00-13				1.02	1.00 - 2.10	4	4	0	0	4
00-14				0.97	0.70 - 1.20	4	4	0	0	4
00-15				1.75	0.10 - 2.80	4	4	0	0	4

Table 7-1. MSUD screen : Guthrie test

Specimen No.	Result(mg/dL)						Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1	3.07	0.59	19.36	3.00	2.00 - 4.00	18	19	3	0	22
00-2	3.34	0.92	27.51	3.00	2.00 - 6.00	18	17	5	0	22
00-3	3.47	0.93	26.70	3.00	2.00 - 6.00	18	16	6	0	22
00-4	1.78	0.44	24.80	2.00	1.00 - 2.00	15	22	0	0	22
00-5	2.06	1.12	54.48	2.00	1.00 - 6.00	16	21	1	0	22
00-6	2.00	0.53	26.73	2.00	1.00 - 3.00	14	22	0	0	22
00-11	2.00	0.39	19.61	2.00	1.00 - 3.00	13	18	0	0	18
00-12	1.92	0.27	13.86	2.00	1.00 - 2.00	13	18	0	0	18
00-13	1.92	0.28	14.42	2.00	1.00 - 2.00	12	18	0	0	18
00-14	1.92	0.28	14.42	2.00	1.00 - 2.00	12	18	0	0	18
00-15	2.00	0.41	20.41	2.00	1.00 - 2.00	12	18	0	0	18

Table 7-2. MSUD screen : EIA (ICN)

Specimen No.	Result(mg/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						2	2	0	0	2
00-2						2	2	0	0	2
00-3						2	2	0	0	2
00-4						2	2	0	0	2
00-5						2	2	0	0	2
00-6						2	2	0	0	2
00-11						1	1	0	0	1
00-12						1	1	0	0	1
00-13						1	1	0	0	1
00-14						1	1	0	0	1
00-15						1	1	0	0	1

Table 7-3. MSUD screen : EIA (Ciba-Corning)

Specimen No.	Result(mg/dL)					Interpretation(No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				6.20	4.60 - 15.0	5	4	1	0	5
00-2				6.37	5.00 - 8.80	5	4	1	0	5
00-3				6.40	4.65 - 7.30	5	5	0	0	5
00-4				3.74	1.90 - 6.70	5	5	0	0	5
00-5				2.30	1.10 - 5.70	5	5	0	0	5
00-6				5.90	3.10 - 9.80	5	4	1	0	5
00-11				1.21	0.70 - 6.00	4	4	0	0	4
00-12				6.86	3.70 - 9.00	4	3	1	0	4
00-13				1.00	0.97 - 2.30	4	4	0	0	4
00-14				3.10	1.70 - 3.58	4	4	0	0	4
00-15				1.71	1.40 - 3.40	4	4	0	0	4

Table 7-4. MSUD screen : EIA (Bio-Rad)

Specimen No.	Result(mg/dL)					No	Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-1						2	2	0	0	2
00-2						2	2	0	0	2
00-3						2	2	0	0	2
00-4						2	2	0	0	2
00-5						2	2	0	0	2
00-6						2	2	0	0	2
00-11						2	2	0	0	2
00-12						2	2	0	0	2
00-13						2	2	0	0	2
00-14						2	2	0	0	2
00-15						2	2	0	0	2

Table 7-5. MSUD screen : EIA (Bayer)

Specimen No.	Result(mg/dL)					No	Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		Normal	Abn.	Repeat	No
00-11						2	2	0	0	2
00-12						2	1	1	0	2
00-13						2	2	0	0	2
00-14						2	2	0	0	2
00-15						2	2	0	0	2

Table 8. Homocystinuria screen : Guthrie test

Specimen No.	Result(mg/dL)						Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1	0.96	0.13	13.86	1.00	1.00 - 1.00	14	23	0	0	23
00-2	1.00			1.00	1.00 - 1.00	14	23	0	0	23
00-3	1.00			1.00	1.00 - 1.00	14	23	0	0	23
00-4	0.93	0.18	19.55	1.00	0.50 - 1.00	14	23	0	0	23
00-5	0.93	0.18	19.55	1.00	0.50 - 1.00	14	23	0	0	23
00-6	3.90	0.32	8.11	4.00	3.00 - 4.00	9	0	23	0	23
00-11	1.00	0	0	1.00	1.00 - 1.00	14	19	0	0	19
00-12	1.00	0	0	1.00	1.00 - 1.00	14	19	0	0	19
00-13	1.00	0	0	1.00	1.00 - 1.00	14	19	0	0	19
00-14	1.00	0	0	1.00	1.00 - 1.00	14	19	0	0	19
00-15	0.96	0.13	13.86	1.00	0.50 - 1.00	14	19	0	0	19

Table 9. Histidinemia screen : Guthrie test

Specimen No.	Result(mg/dL)						Interpretation(No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	No	Normal	Abn.	Repeat	No
00-1				2.00	2.00 - 2.30	8	13	0	0	13
00-2				2.00	2.00 - 3.00	8	13	0	0	13
00-3				2.00	2.00 - 4.00	8	13	0	0	13
00-4				2.00	1.00 - 2.00	6	13	0	0	13
00-5				2.00	1.00 - 2.00	6	13	0	0	13
00-6				2.00	1.50 - 2.00	6	13	0	0	13
00-11				2.00	1.00 - 2.00	7	11	0	0	11
00-12				2.00	2.00 - 2.00	7	11	0	0	11
00-13				2.00	2.00 - 2.00	7	11	0	0	11
00-14				2.00	1.00 - 2.00	7	11	0	0	11
00-15				2.00	1.00 - 2.00	7	11	0	0	11