

선천성대사질환검사 신빙도조사 결과보고(1998)

대한임상검사정도관리협회 선천성대사질환분과위원회

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

= Abstract =

Annual Report on External Quality Assessment
in Inborn Error of Metabolism in Korea (1998)

Jong Won Kim, Kye Chol Kwon, Chung Ho Kim, Won Ki Min,
Sun Young Park, Byung Yoon Baik, Jung Han Song,
Soo Youn Lee, Eun Hee Lee, Tae Yoon Choi

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

Second trial of external quality assessment for inborn error of metabolism was performed in 1998. A total six specimens for neonatal screening test were distributed to 57 laboratories with a response rate of 77%. All the control materials were sent as a filter paper form. Each laboratory replied the test result as the screening items they were doing as a routine test at the reception of the specimen among PKU screening, neonatal TSH, neonatal T4(total, free), galactosemia screen, 17-OH progesterone, maple syrup urine disease (MUSD) screen, homocystinuria screen and histidinemia screen. The mean, SD, and CV were analyzed.

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

교신저자 김종원, (135-710) 서울시 강남구 일원동 50 성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 임상병리학과교실
(전화 : 02-3410-2705, Fax : 3410-2719) jwonk@smc.samsung.co.kr

서 론

선천성대사질환분과위원회에서는 1997년도에 이어 1998년도에 신생아 대사질환 선별검사를 위한 정도관리를 두번째로 실시하였다. 선천성대사질환 검사를 수행하는 정도관리협회 가입기관에 6종의 정도관리 검체를 발송하였다. 이들 검사기관에서 검사 수치 및 검사 수치에 대한 정상 및 비정상여부에 대한 판정을 같이 보고함으로써 이들 검사기관의 정상참고치등을 같이 알아볼 수 있도록 하였다.

재료 및 방법

선천성 대사질환 검사물질은 Chiron (USA) 과 Bio-rad (USA) 사 등의 정도관리물질을 사용하였다. 검사종목은 페닐케톤뇨증 (phenylketonuria, PKU), 신생아 갑상선자극호르몬 (thyroid stimulating hormone, TSH), 신생아 갑상선호르몬 (thyroxine, T4, total/free), 갈락토스혈증 (galactosemia), 17-OH progesterone, 단풍당뇨증 (maple syrup urine disease, MUSD), 호모시스틴혈증 (homocystinuria) 과 히스티딘혈증 (histidinemia) 선별검사에 대하여 각 검사기관이 수행하고 있는 검사종목에 대하여 검사를 수행하여 이들 결과를 결과수치와 함께 정상 및 비정상, 재검 여부등을 판정하여 회신하도록 하였다. 결과분석은 같은 검사방법으로 한 응답기관이 10개 이상일 때만 평균, 표준편차,

변이계수를 구하였고, 응답기관이 3 기관 이상일 때 중간값, 최저치, 최고치를 구하였다. 이들 결과로부터 각 검사기관에서 판독하는 정상 및 비정상, 재검 여부 등을 집계 분석 보고하였다.

결 과

신생아 선별검사를 실시하고 있는 57개 기관에 대하여 관리물질을 발송한 결과, 회신율이 77%로써 97년의 81%보다는 약간 감소하였다. 검사방법은 Guthrie 방법과, ICN사 키트, Ciba-Corning사 키트, Bio-Rad사 키트, Chiron사 키트를 포함한 면

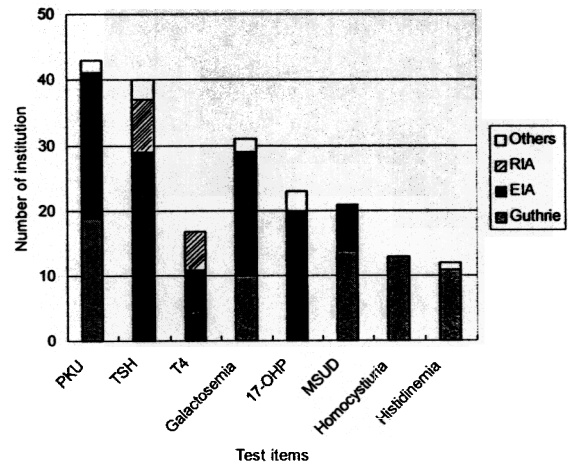


Fig. 1. Testing methods

Table 1. Phenylketonuria screen

Trial	Test result (mg/dL)						
	Guthrie	EIA-ICN	EIA-Ciba	EIA-Chiron	EIA-BioRad	RIA	Others
	(N=19) mean±SD	(N=15) mean±SD	(N=3) median	(N=2)	(N=2)	(N=2)	(N=2)
98-1	3.0±1.4	3.6±1.4	1.3	NA	NA	NA	NA
98-2	4.3±2.3	5.3±2.5	3.3	NA	NA	NA	NA
98-3	6.0±3.2	7.3±2.7	9.1	NA	NA	NA	NA
98-4	2.3±0.8	0.4±0.3	0.8	NA	NA	NA	NA
98-5	2.3±0.8	0.4±0.4	0.8	NA	NA	NA	NA
98-6	2.3±0.8	0.4±0.3	1.0	NA	NA	NA	NA

NA : not available

Table 2. Neonatal TSH screen

Trial	Test result (mg/dL)						
	Guthrie (N=0)	EIA-ICN (N=13)	EIA-Ciba (N=5)	EIA-Chiron (N=8)	EIA-BioRad (N=3)	RIA (N=8)	Others (N=3)
		mean±SD	median	median	median	median	median
98-1	NA	16.3±8.4	7.7	6.9	9.5	24.5	7.5
98-2	NA	29.1±15.9	15.0	15.3	14.2	34.0	18.5
98-3	NA	38.9±19.7	32.5	29.5	49.2	16.9	38.9
98-4	NA	17.6±13.8	2.8	5.1	NA	11.1	13.8
98-5	NA	20.2±5.0	10.9	11.4	NA	23.8	16.4
98-6	NA	62.0±22.2	52.3	51.8	NA	89.4	59.7

NA : not available

Table 3. Neonatal T4 screen

	Test result (µg/dL)						
	Guthrie (N=0)	EIA-ICN (N=0)	EIA-Ciba (N=4)	EIA-Chiron (N=5)	EIA-BioRad (N=2)	RIA (N=6)	Others (N=0)
			free T4 median	free T4 median	total T4	total T4 median	
98-1	NA	NA	0.9	2.2	NA	8.3	NA
98-2	NA	NA	2.1	3.1	NA	10.0	NA
98-3	NA	NA	4.5	1.0	NA	5.1	NA
98-4	NA	NA	NA	0.2	NA	NA	NA
98-5	NA	NA	NA	0.1	NA	0.5	NA
98-6	NA	NA	NA	0.2	NA	NA	NA

NA : not available

Table 4. Galactosemia screen

Trial	Test result (mg/dL)						
	Guthrie (N=10)	EIA-ICN (N=13)	EIA-Ciba (N=3)	EIA-Chiron (N=0)	EIA-BioRad (N=3)	RIA (N=0)	Others (N=2)
	mean±SD	mean±SD	median		median		
98-1	2.1±0.7	2.9±0.9	0.6	NA	1.9	NA	NA
98-2	2.1±0.7	2.0±0.9	0.6	NA	1.9	NA	NA
98-3	1.9±0.3	2.3±0.8	0.6	NA	2.0	NA	NA
98-4	NA	1.0±0.7	0.6	NA	NA	NA	NA
98-5	NA	0.9±0.6	0.7	NA	NA	NA	NA
98-6	NA	1.1±0.7	0.6	NA	NA	NA	NA

NA : not available

Table 5. Maple syrup urine disease (MSUD), homocystinuria, and histidinemia screen by Guthrie method

Trial	Test result (mg/dL)		
	MSUD (N=14)	Homocystinuria (N=13)	Histidinemia (N=11)
	mean±SD	mean±SD	mean±SD
98-1	2.5±0.9	1.1±0.3	2.7±1.3
98-2	2.5±0.8	1.0±0.3	2.7±1.3
98-3	2.6±0.9	1.1±0.3	2.7±1.3
98-4	2.3±0.7	1.1±0.3	2.7±1.3
98-5	2.1±0.5	1.1±0.3	NA
98-6	2.3±0.7	1.1±0.3	2.7±1.3

NA : not available

역측정법, 그리고 방사능면역측정법 등이 있었으며 종목별 검사방법의 빈도는 fig. 1에, 결과는 table 1-5에 정리하였다.

고찰

선천성 대사질환의 정도관리사업은 1997년에 처음 시행되었으며 1998년에 2회째 시행할 수 있었다. 선천성대사질환 검사는 다른 임상화학 검사의 정도관리사업과 달리, 결과에 대하여 정상 및 비정상 판독이 매우 중요하나, 같은 회사의 시약을 쓰는 경우에도, 정상 및 비정상을 평가할 참고치가 서로 다른 경우를 발견할 수 있었다. 이번에 사용된 정도관리검체는 환자로부터 얻은 검체가 아니고, 시약회사에서 제조한 정도관리물질로서, 환자에서 흔히 보이는 아주 높은 수치가 아니라, 측정 결과치가 정상치와 비정상치 부분에 걸쳐있게 되어 검사기관에 따라 이러한 판정의 불일치가 많이 관찰되었다. 모든 검사종목에 걸쳐 발견되는 경향은 각 검사 방법별로 보면, Guthrie 방법이 검사기

관들 사이에 일치율이 가장 높았으며, 효소면역법, 방사능면역측정방법 순서대로 일치율이 높아 1997년과 동일한 결과를 보였다. 변이계수는 1997년도에 비하여 큰 차이를 보인 경우도 있었다. 원인 중의 하나는 정도관리물질에 문제가 있었던 것으로 판단되었다. 이들에 대한 정도관리 성적의 향상에 많은 노력이 있어야 할 것으로 판단되었다. 이들의 결과는 본 보고회에서 발표될 것이다.

요약

1997년도에 이어 1998년도에 선천성 대사질환에 대한 정도관리 사업을 시행하였다. 관리물질은 여과지에 적신 정도관리물질을 57개 기관에 발송하여 시행하였다. 44개 기관이 회신하여 77%의 회신율을 보였으며, 페닐케톤뇨증, TSH, T4, 갈락토스혈증, 17-OH progesterone, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 히스티딘혈증 선별검사에 대한 정도관리 성적을 분석하였다. 이들에 대한 평균, 표준편차, 변이계수 등을 구하였다.