

## 선천성 대사질환검사 신빙도조사 결과보고(2006)

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

대한임상검사정도관리협회 선천성대사질환분과위원회

### Annual Report on External Quality Assessment in Inborn Error of Metabolism in Korea (2006)

Junghan Song, Kye Chol Kwon, Jeong-Ho Kim, Jong-Won Kim, Won-Ki Min,

Soo Youn Lee, Eun Hee Lee, Sun Hee Jun, and Tae-Yoon Choi

*Inborn Error of Metabolism Subcommittee,*

*The Korean Association of Quality Assurance for Clinical Laboratory,*

*Seoul, Korea*

The trial of external quality assessment for inborn error of metabolism was performed in 2006. Total 12 specimens for the conventional newborn screening tests were distributed to 17 laboratories. The response rates were 100%(17/17). All the control materials were sent as filter paper forms. Each laboratory replied the test results as the screening items they were doing as a routine test at the reception of the specimen among PKU screening, TSH, T4 (total/free), galactosemia screen, maple syrup urine disease screen and homocystinuria screen. The mean, SD, CV, median and range were analyzed. From 2004 trial, pilot proficiency test for newborn screening using tandem mass spectrometry (MS/MS) has been also performed. In this trial, total 8 blood spots were distributed to 9 laboratories performing newborn screening using MS/MS. Participants results for amino acids & acylcarnitine and their cutoff values were analyzed.

**Key Words :** External quality assurance, Inborn error of metabolism, Newborn screening, Tandem mass spectrometry

#### 서 론

선천성 대사질환분과위원회에서는 신생아 대사질환선별 검사 신빙도 조사 사업을 1997년도부터 시작하였으며 2006년도에는 신빙도 조사를 2회 시행하였다. 선천성 대사 질환검사를 수행하는 정도관리협회 가입기관에 1차에 6종, 2차에 6종 모두 12종의 정도관리 검체를 발송하였다. 이들 검사기관에서 검사 수치 및 검사 수치에 대한 정상 및 비정상 여부에 대한 판정을 같이 보고함으로써 각 검사기관의 경계수치(cutoff) 등을 같이 알아볼 수 있도록 하였다.

또한 최근 들어 tandem mass spectrometry (MS-MS)를 이용하여 신생아 선별검사를 하는 기관 및 검사건 수가 늘고 있어 2004년부터 MS/MS를 이용한 신생아 선별검사에 대해 예비신빙도조사(pilot proficiency test)를 실시하고 있다. 2006년도에도 해당 검사기관에 1차에 4종, 2차에 4종 모두 8종의 정도관리 검체를 발송하였다.

#### 재료 및 방법

##### 1. 대상

1차, 2차 모두 17기관을 대상으로 2회에 걸쳐 12개 (06-1-01, 06-1-02, 06-1-03, 06-1-04, 06-1-05, 06-1-06, 06-2-01, 06-2-02, 06-2-03, 06-2-04, 06-2-05, 06-2-06)의 정도관리검체를 발송하였고, 추가로 MS/MS를 이용하여 신생아 선별검사를 시행하는 기관에는 1차, 2차에 모두 9기관

교신저자 : 송정한

우) 463-707 경기도 성남시 분당구 구미동 300

분당서울대학교병원 진단검사의학과

전화 : 031)787-7691, FAX : 031)787-4015

E-mail : songjhcp@snu.ac.kr

에 2회에 걸쳐 8개(06-1-06, 06-1-07, 06-1-08, 06-1-09, 06-2-06, 06-2-07, 06-2-08, 06-2-09)의 정도관리검체를 발송하였다.

## 2. 검체와 검사종목

Congenital adrenal hyperplasia 선별검사 (17-hydroxyprogesterone, 17-OHP), homocystinuria 선별검사 (Methionine)와 MS/MS를 이용한 신생아 선별검사용 정도관리 검체는 자가제조한 검체를 사용하였고 그 외 종목은 Bio-Rad (USA)사와 ICN (USA)사 등의 정도관리검체를 사용하였다. 자가제조는 해당 물질을 (17-OHP, 아미노산, acylcarnitines) anti-HIV와 HBsAg이 음성인 pooled serum에 첨가하여 농도를 100mmol/L 되게 희석한 후 식염수로 세척한 O형 적혈구에 적당량을 첨가하여 헤마토크릿을 약 57%되게 맞추었다. 이를 여과지에 100 $\mu$ L씩 분주하여 blood spot을 만들어 실온, 암실에서 충분히 말린 후 보관하였다.

기존의 검사 대상질환 및 종목은 페닐케톤뇨증 선별을 위한 페닐알라닌, 선천성갑상선기능저하증 선별을 위한 TSH 및 neonatal T4, 갈락토스혈증 선별을 위한 갈락토스, 선천성부신과형성증 선별을 위한 17-hydroxyprogesterone (17-OHP), 단풍당뇨증 선별을 위한 branched chain amino acid (BCAA), 호모시스틴뇨증 선별을 위한 메티오닌(methionine) 등 6 질환, 7 종목이었고, 2006년도 1차부터는 점차 참가기관이 감소하고 정도관리물질의 구입이 용이하지 않은 히스티딘을 제외시켰다.

예비신병도조사를 실시하고 있는 MS/MS를 이용한 신생아 선별검사에는 acylcarnitine 10종목과 아미노산 6종목을 실시하였다.

## 3. 결과 판정 및 분석

기존의 신생아대사질환선별검사의 경우에는 각 검사기관이 수행하고 있는 종목에 대해 검사를 실시하여 결과수치와 함께 정상 및 비정상, 재검여부 등을 판정하여 회신하도록 하였다. 결과분석 시 2005년까지는 같은 검사방법을 이용한 응답기관이 10개 이상일 때만 평균, 표준편차, 변이계수를 구하였고, 응답기관이 3기관 이상일 때 중간값, 최저치, 최고치를 구하였다. 그러나 2006년도부터 참가기관이 감소하여 같은 검사방법을 이용한 응답기관이 3개 이상일 경우에 평균, 표준편차, 변이계수를 구하였다. 또한 검사결과로부터 각 검사기관에서 판독하는 정상 및 비정상, 재검여부의 판정결과에 대해 분석하였다. MS/MS를 이용한 신생아 선별검사의 경우 acylcarnitine과 아미노산 결과수치와 함께 정상 및 비정상 판정, 경계수치를 등을 회신하도록 하였다. 결과분석은 응답기관에 대해 판정결과 및 판정오류율과, 각 기관에서 사용하고 있는 경계수치에 대한 평균, 중앙값, 최대치, 최소치에 대해 분석하였고, 각 기관의 검사 성적에 대한 평가 그래프 분석을 실시하였다. 2004년도부

터 시작한 MS/MS를 이용한 신생아 선별검사 평가는 예비신병도조사로 시작하였기 때문에 2006년도에도 검사실 종합 판정에는 포함하지 않았지만 2007년도부터는 본 평가로 포함될 예정이다.

## 결 과

신생아 선별검사를 실시하고 있는 기관에 대하여 정도관리검체를 발송하였으며 회신율은 1차, 2차 모두 100%였다. 또 MS/MS를 이용한 신병도 조사에서도 1차, 2차 모두 100%의 회신율을 보였다. 기존의 신생아대사질환선별 검사방법은 Guthrie 방법, 효소비색법, 효소면역측정법, 방사선면역측정법과 MS/MS 법 등이 있었으며, 각 종목별로 검사방법에 따른 검사수치 및 판정결과는 Table 1-1부터 Table 8에 정리하였다. MS/MS를 이용한 신생아대사질환 선별검사에 대한 경계수치에 대한 각 기관의 분포는 Fig. 1 (1차) 및 2 (2차)에 정리하였고 경계수치를 적어 준 8개 기관에서 사용하는 경계수치의 평균값, 중앙값, 최저치, 최대치 값은 Table 9와 같다.

## 고 찰

선천성 대사질환 분과위원회의 정도관리사업은 1997년에 처음 시행되었으며 1998년에 1회, 1999년 2회, 2000년에 2회, 2001년 1회, 2002년 2회, 2003년 2회, 2004년 2회, 그리고 2005년 2회, 2006년도 2회에 걸쳐 이루어졌다. 2006년도 회신율은 1차, 2차 모두에서 100%의 회신율을 보였다.

2006년도에는 선천성 대사 질환 분과위원회의 정도관리사업에 참가하는 기관수가 40기관에서 17기관으로 대폭 감소하였는데 이는 2006년도부터 선천성대사질환검사의 정부 보조금이 2종에서 6종으로 늘어나면서 13,500원의 정부 보조금만으로는 검사비를 보전할 수 없어 많은 기관이 검사를 외부에 위탁하기 때문인 듯 하다.

이번에 사용된 정도관리검체는 시약회사에서 제조한 정도관리물질과 자가제조한 검체를 혼용하여 사용하였고, 정상과 비정상 수치가 모두 포함되도록 하였다. 선천성대사질환 검사는 다른 임상화학 검사의 정도관리사업과 달리, 결과에 대한 정상 및 비정상 판독이 매우 중요하다. 그런데 각 기관에서 검사에 사용하는 시약이 다양하고 검사방법에 따른 결과수치의 차이가 클 뿐 아니라, 같은 회사의 시약을 쓰는 경우에도, 정상 및 비정상을 평가할 참고치가 서로 다른 경우를 발견할 수 있었다.

정상과 비정상을 기재하지 않은 경우, 검사 결과치와 판정이 다른 경우, 같은 회사의 검사키트를 사용하면서 검사방법을 다르게 기재한 경우, 소수의 기관이 이용하는 검사방법이 있는 경우, 검사결과 단위가 일치하지 않는 경우 등

이 있어 분석하는데 애로사항이 있었다.

페닐케톤뇨증, 호모시스틴뇨증과 단풍당뇨증의 선별검사 방법을 살펴보면, 새롭게 MS/MS를 이용하는 기관이 늘어나면서 전통적으로 Guthrie법을 사용해 온 페닐케톤뇨증의 경우 2004년도부터 Guthrie법을 사용하는 기관이 한군데도 없고, 단풍당뇨증 선별검사의 경우에도 단 한군데만이 Guthrie법을 사용하고 있었다. 그러나 호모시스틴뇨증 선별검사에는 Guthrie법과 MS/MS 법외에는 다른 검사키트가 없어 MS/MS가 없는 기관은 모두 Guthrie 법을 사용하고 있었다. 이외의 다른 종목들에 대해서는 효소면역법이 가장 보편적인 것으로 나타났다. 참가기관이 많지 않았고 각 병원별로 다양한 키트를 사용하고 있어 같은 방법을 사용한 기관이 3기관 이상이면 평균값, 표준편차, 변이계수 등을 구하였다. 변이계수를 구한 항목 중 대체적으로 저농도에서 변이계수가 큰 경우가 발견되었으나 결과판정에 직접적인 영향을 미친다거나 각 검사 방법에 따른 일치율에 뚜렷한 차이가 있다고 할 수는 없었다. 대체적으로 측정한 값 이하의 값을 보고함으로써 이를 포함한 항목의 경우 큰 변이계수를 보였다. 그러나 정량적인 측정방법들에서 보이는 이러한 차이들에 대해서는 앞으로 정도관리 강화를 통한 검사의 신뢰성 향상을 위한 더 많은 노력이 요구될 것으로 판단되었다. 참가기관이 대폭 감소한 2006년도에는 결과 회신율도 100%이고 결과 판정에 있어서도 100% 일치율을 보였는데 이는 2006년도에는 측정결과치가 정상치와 비정상치 부분에 걸쳐있는 경우가 없는 이유이기도 하지만 각 기관들이 선천성대사질환검사의 중요성을 인식하고 정도관리 강화 등을 통한 신뢰성 향상에 노력한 결과라고 생각한다.

MS/MS를 이용한 선별검사는 다양한 종류의 아미노산과 acylcarnitine을 빠른 시간 내에 동시에 분석할 수 있어 각종 아미노산대사이상질환, 지방산산화이상질환, 일부 유기산질환을 선별검사하는데 유용한 검사로 최근 들어 전세계적으로 널리 이용되고 있다. MS/MS를 이용한 선별검사는 예민한 최첨단 검사장비를 이용하여 다양한 대사물질을

정량 분석하기 때문에 적절한 경계수치의 산정과 정도관리가 매우 중요하다. 국내에서는 2002년에 처음 MS/MS를 이용한 선별검사가 시작된 이래 실시검사기관도 꾸준히 늘어가고 있고 검사건수 역시 많은 증가를 보이고 있어 이에 대한 외부정도관리 신빙도조사의 필요성이 대두되고 있는 시점이었다. 이에 본 분과에서는 2004년에 처음으로 MS/MS를 이용한 신생아선별검사에 대한 예비신빙도조사를 실시하였다. 국내에서는 현재 9개 기관이 MS/MS를 이용한 선별검사를 실시하고 있으나 이들 기관의 상당수가 외부수탁검사를 하고 있어 그 검사건수는 전체 선별검사의 상당한 부분을 차지하리라 추정된다. 각 기관에서 사용하는 경계수치의 경우 대부분 비슷한 값을 사용하고 있으나 일부 검사기관의 일부 항목에서 너무 낮거나 높은 경계수치를 사용하고 있어 재검토가 필요하리라 사료되었다. 2006년도 신빙도조사결과는 모든 기관이 양호한 판정을 보였다. 2004년도부터 시작된 MS/MS를 이용한 신생아선별검사는 예비신빙도조사로 시작하였으나 2007년에는 정식 신빙도조사에 포함시킬 예정이다.

요 약

2006년에 선천성대사질환검사에 대한 정도관리사업을 2회 시행하였다. 여과지에 적신 정도관리물질을 1차, 2차에 17기관에 발송하여 신빙도 조사를 시행하였다. 1차, 2차 모두 100%의 회신율과 결과 일치율을 보였다. 2006년도에도 MS/MS를 이용한 신생아선별검사에 대한 예비신빙도조사도 함께 시행하여, MS/MS를 이용한 신생아선별검사를 시행하고 있는 9기관에 정도관리물질을 발송하였다. 페닐케톤뇨증 선별을 위한 페닐알라닌, 선천성갑상선기능저하증 선별을 위한 TSH 및 neonatal T4, 갈락토스혈증 선별을 위한 갈락토스, 선천성부신과형성증 선별을 위한 17-hydroxyprogesterone (17-OHP), 단풍당뇨증 선별을 위한 branched chain amino acid (BCAA), 호모시스틴뇨증 선별을 위한 메티오닌(methionine) 등 6 질환, 7 종목에 대해서

Table 1-1. PKU screen : ECA (ICN)

검체번호	Result (mg/dL)					Interpretation (No. of institutions)			
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	0.50	0.46	91.7	0.40	0.10	1	3	3	0
06-1-2	11.00	0.95	8.7	11.5	9.90	11.6	3	0	3
06-1-3	0.51	0.52	101.7	0.34	0.10	1.1	3	3	0
06-1-4	1.57	0.40	25.8	1.5	1.20	2	3	3	0
06-1-5	0.47	0.47	101.3	0.3	0.10	1	3	3	0
06-2-1	1.07	1.42	132.7	0.30	0.20	2.7	3	3	0
06-2-2	1.10	0.89	80.8	0.8	0.40	2.1	3	3	0
06-2-3	9.23	1.75	18.9	9.7	7.30	10.7	3	0	3
06-2-4	0.43	0.49	113.8	0.2	0.10	0.2	3	3	0
06-2-5	0.47	0.47	101.3	0.3	0.10	1	3	3	0

는 각 기관의 회신결과를 토대로 정도관리성적을 분석하였고, MS/MS를 이용한 예비신병도 조사에서는 해당기관이 보내온 검사성적과 경계수치에 대해 분석하였다. 참가기관이 대폭 감소한 2006년도에는 결과 회신율도 100%이고 결

과 판정에 있어서도 100% 일치율을 보였다. 이는 각 기관들이 선천성대사질환검사의 중요성을 인식하고 정도관리 강화 등을 통한 신뢰성 향상에 노력한 결과라고 판단되었다.

**Table 1-2.** PKU screen : ECA (Bio-Rad)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)						
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	0.80	0.37	45.9	0.80	0.10	1.3	7	7	0	
06-1-2	10.89	1.41	12.9	11.1	8.22	12.7	7	0	7	
06-1-3	1.15	0.47	41.4	1.1	0.60	1.8	7	7	0	
06-1-4	1.83	0.45	24.7	1.8	1.20	2.4	7	7	0	
06-1-5	1.15	0.60	52.5	1.1	0.40	1.98	7	7	0	
06-2-1	1.28	0.66	51.2	1.30	0.40	2.37	7	7	0	
06-2-2	1.17	0.52	44.4	1.3	0.38	1.93	7	7	0	
06-2-3	8.43	0.68	8.1	8.6	7.60	9.27	7	0	7	
06-2-4	0.57	0.33	58.5	0.5	0.20	1.26	7	7	0	
06-2-5	1.11	0.53	47.4	1.0	0.18	1.78	7	7	0	

**Table 1-3.** PKU screen : MS/MS(기타)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)						
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	0.78	0.16	20.3	0.78	0.59	0.98	6	6	0	
06-1-2	9.64	0.49	15.5	9.3	8.0	12.21	6	0	6	
06-1-3	1.02	0.17	17.0	1.095	0.75	1.18	6	6	0	
06-1-4	1.34	0.42	31.6	1.22	0.87	1.93	6	6	0	
06-1-5	0.98	0.12	12.5	0.9	0.9	1.2	6	6	0	
06-2-1	0.94	0.10	10.9	0.93	0.80	1.1	6	6	0	
06-2-2	1.01	0.13	12.3	1.0	0.8	1.2	6	6	0	
06-2-3	7.22	0.60	8.3	7.45	6.4	7.9	6	0	6	
06-2-4	0.27	0.04	14.8	0.29	0.2	0.3	6	6	0	
06-2-5	0.99	0.08	8.6	1.0	0.9	1.13	6	6	0	

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

검체번호	Result ( $\mu$ IU/mL)			Interpretation (No. of institutions)						
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range		기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1							2	0	2	
06-1-2							2	2	0	
06-1-3							2	0	2	
06-1-4							2	2	0	
06-1-5							2	2	0	
06-2-1							2	2	0	
06-2-2							2	0	2	
06-2-3							2	2	0	
06-2-4							2	0	2	
06-2-5							2	2	0	

**Table 2-2.** Neonatal TSH : EIA (Bayer)

검체번호	Result ( $\mu$ IU/mL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1						1	0	1	
06-1-2						1	1	0	
06-1-3						1	0	1	
06-1-4						1	1	0	
06-1-5						1	1	0	
06-2-1						1	1	0	
06-2-2						1	0	1	
06-2-3						1	1	0	
06-2-4						1	0	1	
06-2-5						1	1	0	

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

검체번호	Result ( $\mu$ IU/mL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	67.20	18.64	27.7	71.70	45.4 85.7	5	0	5	
06-1-2	2.12	1.32	62.3	1.50	1.00 4	5	5	0	
06-1-3	35.84	6.45	18.2	32.1	29.5 43.4	5	0	5	
06-1-4	2.70	3.08	114.0	1.4	0.7 8.1	5	5	0	
06-1-5	2.38	1.82	76.4	1.5	1.0 5.3	5	5	0	
06-2-1	1.68	1.76	104.8	1.00	0.5 4.8	5	5	0	
06-2-2	41.76	20.30	48.6	42.10	18.80 64.4	5	0	5	
06-2-3	1.78	1.80	101.2	1.0	0.9 5	5	5	0	
06-2-4	25.60	5.26	20.5	27.9	19.3 30.2	5	0	5	
06-2-5	1.60	1.53	95.7	1.0	0.5 4.3	5	5	0	

**Table 2-4.** Neonatal TSH : EIA(기타)

검체번호	Result ( $\mu$ IU/mL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1						1	0	1	
06-1-2						1	1	0	
06-1-3						1	0	1	
06-1-4						1	1	0	
06-1-5						1	1	0	
06-2-1						1	1	0	
06-2-2						1	0	1	
06-2-3						1	1	0	
06-2-4						1	0	1	
06-2-5						1	1	0	

Table 2-5. Neonatal TSH : RIA(기타)

검체번호	Result ( $\mu$ IU/mL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1						1	0	1	
06-1-2						1	1	0	
06-1-3						1	0	1	
06-1-4						1	1	0	
06-1-5						1	1	0	
06-2-1						1	1	0	
06-2-2						1	0	1	
06-2-3						1	1	0	
06-2-4						1	0	1	
06-2-5						1	1	0	

Table 2-6. Neonatal TSH : FIA(기타)

검체번호	Result ( $\mu$ IU/mL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	72.43	24.54	33.9	63.90	56.7	122	6	0	6
06-1-2	0.62	0.88	141.7	0.3	0.1	2.4	6	6	0
06-1-3	31.52	12.00	38.1	29.8	18.8	5.4	6	0	6
06-1-4	0.53	0.65	123.9	0.35	0.06	1.8	6	6	0
06-1-5	0.52	0.68	130.1	0.25	0.02	1.8	6	6	0
06-2-1	0.35	0.40	115.1	0.20	0.01	1.15	7	7	0
06-2-2	29.81	21.75	72.9	27.10	21.40	58.4	7	0	7
06-2-3	0.48	0.37	77.8	0.40	0.10	1	7	7	0
06-2-4	23.94	11.24	46.9	20.60	17.70	49	7	0	7
06-2-5	0.29	0.26	90.5	0.17	0.10	0.08	7	7	0

Table 2-7. Neonatal TSH : 기타

검체번호	Result ( $\mu$ IU/mL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1						1	0	1	
06-1-2						1	1	0	
06-1-3						1	0	1	
06-1-4						1	1	0	
06-1-5						1	1	0	
06-2-1						1	1	0	
06-2-2						1	0	1	
06-2-3						1	1	0	
06-2-4						1	0	1	
06-2-5						1	1	0	

**Table 3-1.** Neonatal Total T4 : EIA

검체번호	Result ( $\mu\text{g/dL}$ )			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-6						1	0	1	

**Table 3-2.** Neonatal Total T4 : RIA

검체번호	Result ( $\mu\text{g/dL}$ )			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-6						1	0	1	
06-2-6						1	0	1	

**Table 3-3.** Neonatal Total T4 : FIA

검체번호	Result ( $\mu\text{g/dL}$ )			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-6	1.81	0.20	11.0	1.8	1.5 2	5	0	5	
06-2-6	1.71	0.35	20.3	1.5	1.4 2.2	6	0	6	

**Table 4-1.** Neonatal FreeT4 : ECA (ICN)

검체번호	Result ( $\mu\text{g/dL}$ )			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-6	0.22	0.12	52.3	0.3	0.0 0.3	6	0	6	
06-2-6	0.30	0.11	36.2	0.3	0.1 0.4	6	0	6	

**Table 5-1.** Galactosemia screen : ECA (ICN)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	1.38	0.33	23.9	1.45	1.00 1.7	6	6	0	
06-1-2	32.95	3.33	10.1	32.8	28.0 37.1	6	0	6	
06-1-3	1.97	1.17	59.5	2.0	0.1 3.7	6	6	0	
06-1-4	2.44	1.31	54.0	1.95	1.5 5.01	6	6	0	
06-1-5	1.75	0.39	22.2	1.7	1.3 2.3	6	6	0	
06-2-1	2.90	0.67	23.8	2.75	2.10 4	6	6	0	
06-2-2	3.55	1.31	36.9	3.3	1.8 5.4	6	6	0	
06-2-3	28.06	4.53	16.2	27.8	23.0 35.7	6	0	6	
06-2-4	1.97	1.35	68.6	1.6	0.8 4.5	6	6	0	
06-2-5	2.47	1.11	44.9	2.6	1.0 4.2	6	6	0	

**Table 5-2.** Galactosemia screen : ECA (Bio-Rad)

검체번호	Result (mg/dL)				Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	1.02	0.58	56.7	1.20	0.10	1.8	9	9	0
06-1-2	25.63	4.76	18.6	26.1	16.8	33.8	9	0	9
06-1-3	1.15	0.80	69.8	0.9	0.1	2.8	9	9	0
06-1-4	0.99	0.68	68.9	0.7	0.1	1.9	9	9	0
06-1-5	1.13	0.61	54.6	0.9	0.5	2.18	9	9	0
06-2-1	0.91	0.49	53.7	0.75	0.30	1.67	9	9	0
06-2-2	0.81	0.68	83.5	0.6	0.1	2.21	9	9	0
06-2-3	20.84	3.68	17.6	21.5	15.0	26.7	9	0	9
06-2-4	0.69	0.66	96.9	0.6	0.1	2.1	9	9	0
06-2-5	1.03	0.73	71.3	1.1	0.1	2.7	9	9	0

**Table 5-3.** Galactosemia screen : EIA(기타)

검체번호	Result (mg/dL)				Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1						1	1	0	
06-1-2						1	0	1	
06-1-3						1	1	0	
06-1-4						1	1	0	
06-1-5						1	1	0	

**Table 5-4.** Galactosemia screen : FIA(기타)

검체번호	Result (mg/dL)				Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-2-1						1	1	0	
06-2-2						1	1	0	
06-2-3						1	0	1	
06-2-4						1	1	0	
06-2-5						1	1	0	

**Table 6-1.** 17-OH Progesterone : EIA (Bayer)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	71.93	32.65	45.4	79.70	36.10	100	3	0	3
06-1-2	1.00	0.00	0.0	1.0	1.0	1	3	3	0
06-1-3	0.93	0.12	12.4	1.0	0.8	1	3	3	0
06-1-4	0.93	0.12	12.4	1	0.8	1	3	3	0
06-1-5	0.83	0.29	34.6	1.0	0.5	1	3	3	0
06-2-1	1.17	0.29	24.7	1.00	1.00	1.5	3	3	0
06-2-2	1.10	0.17	15.7	1.0	1.0	1.3	3	3	0
06-2-3	1.20	0.35	28.9	1.0	1.0	1.6	3	3	0
06-2-4	29.67	4.60	15.5	29.6	25.1	34.3	3	0	3
06-2-5	1.20	0.20	16.7	1.2	1.0	1.4	3	3	0

**Table 6-2.** 17-OH Progesterone : EIA (Bio-Rad)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	78.53	8.14	10.4	80.6	64.2	88.5	6	0	6
06-1-2	0.42	0.22	53.5	0.50	0.10	0.7	6	6	0
06-1-3	0.47	0.24	51.9	0.5	0.1	0.8	6	6	0
06-1-4	0.70	0.37	53.5	0.5	0.1	1.1	6	6	0
06-1-5	0.40	0.21	52.4	0.45	0.1	0.6	6	6	0
06-2-1	0.92	0.62	67.4	1.15	0.1	1.6	6	6	0
06-2-2	0.72	0.53	73.5	0.75	0.10	1.4	6	6	0
06-2-3	0.75	0.38	51.1	0.9	0.1	1.1	6	6	0
06-2-4	29.58	7.55	25.5	29.3	18.5	40.6	6	0	6
06-2-5	0.77	0.39	50.6	0.8	0.1	1.3	6	6	0

**Table 6-3.** 17-OH Progesterone : EIA(기타)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1							1	0	1
06-1-2							1	1	0
06-1-3							1	1	0
06-1-4							1	1	0
06-1-5							1	1	0

**Table 6-4.** 17-OH Progesterone : FIA(기타)

검체번호	Result (mg/dL)				Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	170.73	71.00	41.6	155.20	101.100	262	6	0	6
06-1-2	1.55	1.18	76.3	1.48	0.10	3.53	6	6	0
06-1-3	1.06	0.78	73.4	1.0	0.1	1.93	6	6	0
06-1-4	1.45	0.95	65.6	1.2	0.4	2.8	6	6	0
06-1-5	0.65	0.50	78.0	0.6	0.1	1.3	6	6	0
06-2-1	2.40	1.72	71.8	2.10	0.10	5.46	7	7	0
06-2-2	1.42	0.83	58.2	1.60	0.60	2.69	7	7	0
06-2-3	2.54	1.11	43.7	2.2	1.3	4.1	7	7	0
06-2-4	61.24	27.61	45.1	47.6	34.2	101	7	0	7
06-2-5	1.60	1.29	80.4	1.3	0.1	4.2	7	7	0

**Table 7-1.** MSUD screen : Guthrie test(기타)

검체번호	Result (mg/dL)				Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1						1	1	0	
06-1-2						1	1	0	
06-1-3						1	1	0	
06-1-4						1	0	1	
06-1-5						1	1	0	
06-2-1						1	0	1	
06-2-2						1	1	0	
06-2-3						1	1	0	
06-2-4						1	1	0	
06-2-5						1	1	0	

**Table 7-2.** MSUD screen : ECA (Bio-Rad)

검체번호	Result (mg/dL)				Interpretation (No. of institutions)				
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	2.06	0.50	24.1	2.10	1.10	2.9	9	9	0
06-1-2	2.16	0.65	30.0	2.20	0.80	2.8	9	9	0
06-1-3	1.90	0.44	22.9	1.80	1.10	2.5	9	9	0
06-1-4	10.99	2.42	22.0	10.60	7.10	15.81	9	0	9
06-1-5	1.96	0.58	29.5	2.00	0.60	2.6	9	9	0
06-2-1	11.56	1.13	9.7	11.00	1.50	14	9	0	9
06-2-2	2.07	0.54	25.9	2.30	1.13	2.7	9	9	0
06-2-3	2.22	0.37	16.5	2.10	1.80	2.9	9	9	0
06-2-4	1.10	0.45	40.9	1.00	0.60	2.1	9	9	0
06-2-5	2.06	0.77	37.5	2.30	0.27	3	9	9	0

**Table 7-3.** MSUD screen : MS/MS

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	1.39	0.35	25.2	1.48	0.90	1.8	6	6	0
06-1-2	1.92	0.46	23.9	1.8	1.5	2.66	6	6	0
06-1-3	1.43	0.21	14.9	1.4	1.2	1.7	6	6	0
06-1-4	12.13	1.72	14.2	11.79	10.40	14.3	6	0	6
06-1-5	1.50	0.29	19.0	1.5	1.1	1.89	6	6	0
06-2-1	13.24	2.13	16.1	13.35	10.30	15.8	6	0	6
06-2-2	1.58	0.21	13.4	1.6	1.3	1.8	6	6	0
06-2-3	1.73	0.16	9.3	1.7	1.6	2	6	6	0
06-2-4	0.67	0.07	11.1	0.67	0.60	0.79	6	6	0
06-2-5	1.73	0.20	11.9	1.7	1.5	2	6	6	0

**Table 8-1.** Methionine : Guthrie (Prekin-Dimer)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-2-1	1.33	0.68	51.1	1.25	0.10	2	8	8	0
06-2-2	1.34	0.65	48.8	1.3	0.2	2	8	8	0
06-2-3	1.34	0.65	48.8	1.3	0.2	2	8	8	0
06-2-4	1.33	0.68	51.1	1.25	0.10	2	8	8	0
06-2-5	3.31	1.85	55.9	2.8	0.2	7.5	8	0	8

**Table 8-2.** MSUD screen : Guthrie(기타)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1							9	9	0
06-1-2							9	9	0
06-1-3							9	9	0
06-1-4							9	9	0
06-1-5							9	0	9
06-2-1							2	2	0
06-2-2							2	2	0
06-2-3							2	2	0
06-2-4							2	2	0
06-2-5							2	0	2

**Table 8-3.** Methionine : MS/MS(기타)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-1-1	0.27	0.10	35.6	0.27	0.16	0.38	6	6	0
06-1-2	0.37	0.13	35.0	0.42	0.18	0.49	6	6	0
06-1-3	0.25	0.05	19.5	0.25	0.20	0.3	6	6	0
06-1-4	0.47	0.13	26.8	0.43	0.34	0.64	6	6	0
06-1-5	4.65	0.60	12.9	4.46	3.99	5.73	6	0	6
06-2-1	0.21	0.02	10.8	0.20	0.20	0.24	3	3	0
06-2-2	0.21	0.05	24.8	0.22	0.20	0.3	3	3	0
06-2-3	0.21	0.02	8.2	0.20	0.20	0.23	3	3	0
06-2-4	0.08	0.03	34.6	0.10	0.05	0.1	3	3	0
06-2-5	2.07	0.15	7.4	2.10	1.90	2.2	3	0	3

**Table 8-4.** Methionine : MS/MS (Perkin-Elmer)

검체번호	Result (mg/dL)			Interpretation (No. of institutions)					
	Mean	SD	CV(%)	Median	Range	기관수	Normal	Abnormal	Repeat
06-2-1	0.20	0.01	2.9	0.20	0.19	0.2	3	3	0
06-2-2	0.31	0.02	5.6	0.30	0.30	0.33	3	3	0
06-2-3	0.28	0.03	10.2	0.30	0.25	0.3	3	3	0
06-2-4	0.09	0.01	12.4	0.10	0.08	0.1	3	3	0
06-2-5	2.13	0.05	2.2	2.10	2.10	2.18	3	0	3

**Table 9.** Cutoff values statistics of amino acids and acylcarnitines for newborn screening using MS/MS

Category	Items	Cutoff values			
		Mean	Median	Min	Max
Acylcarnitine	C3	5.35	5.45	3.94	7.20
	C4	1.29	1.25	0.70	1.90
	C5	0.93	0.89	0.50	1.40
	C6	0.48	0.49	0.27	0.73
	C8	0.47	0.50	0.32	0.70
	C10	0.48	0.50	0.21	0.88
	C14	0.86	0.86	0.57	1.41
	C16	7.14	6.98	4.00	10.00
	C5-DC	0.23	0.20	0.13	0.49
Amino acids	Valine	292	307	180	438
	Tyrosine	319	325	211	400
	Phenylalanine	139	139	100	185
	Methionine	78	79	65	90
	Citrulline	60	54	42	100
	Leucine	301	295	249	373

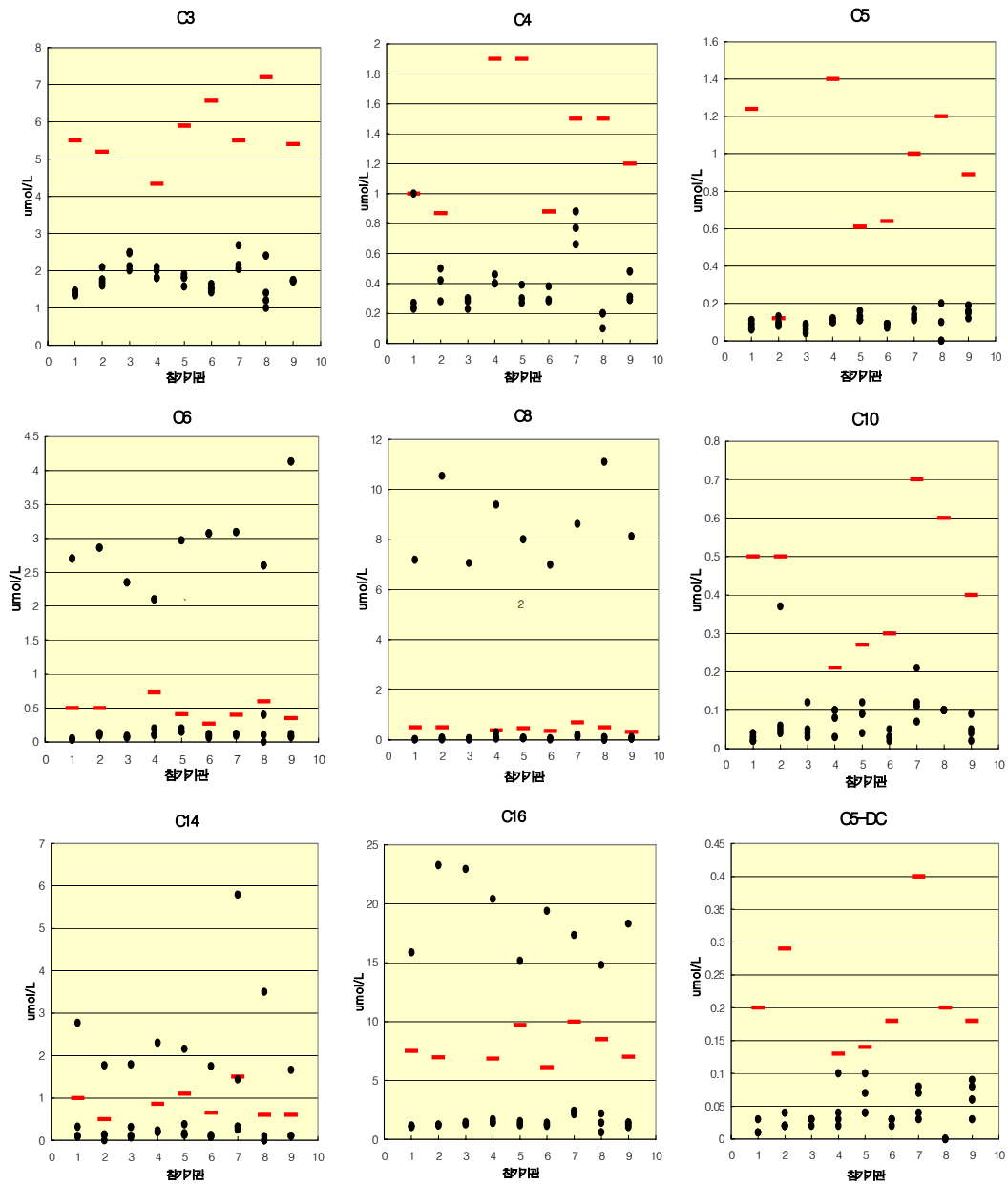


Fig. 1-1. Participants' acylcarnitine results (·) and their cutoff values (-) of first trial in 2005 MS/MS proficiency testing.

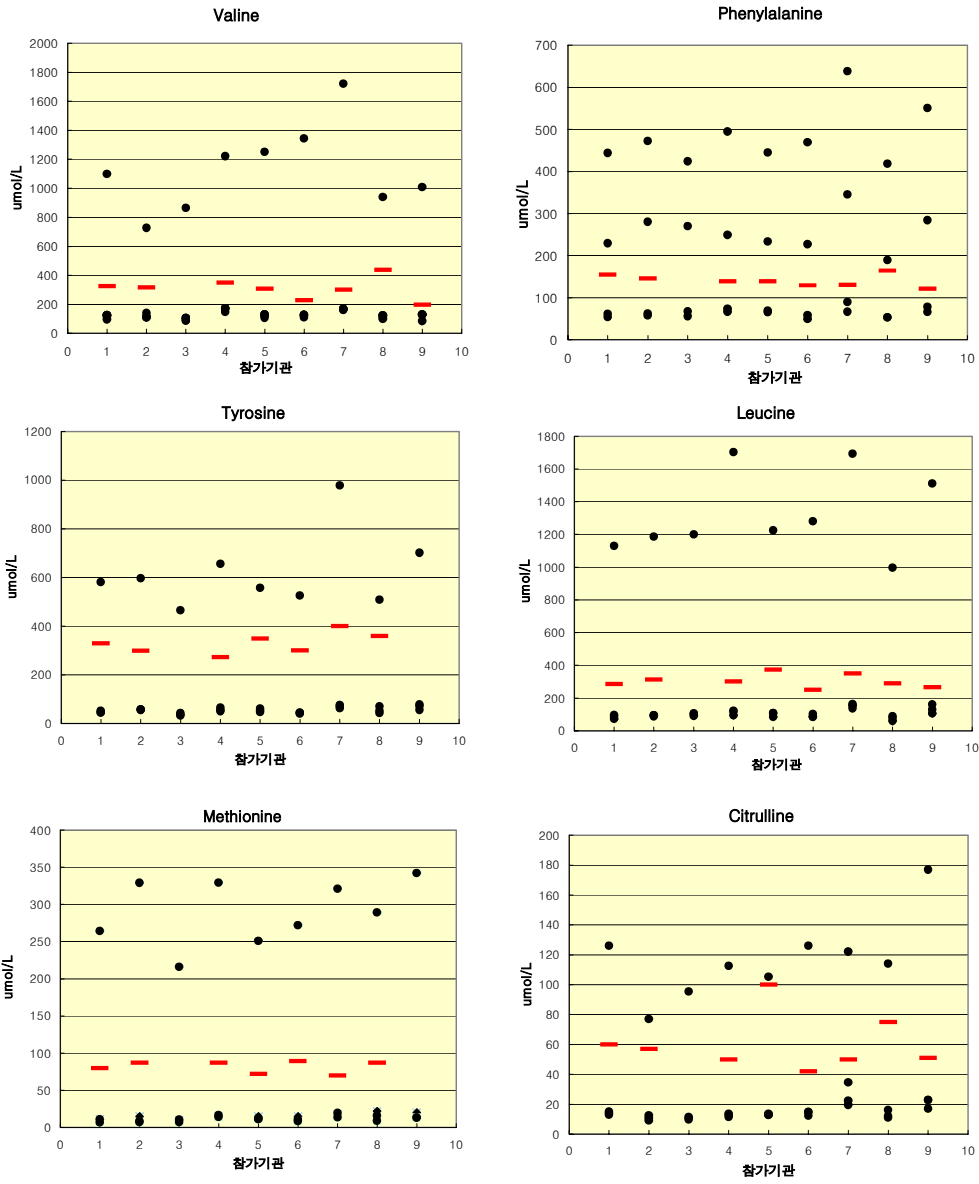


Fig. 1-2. Participants' amino acids results (·) and their cutoff values (-) of first trial in 2005 MS/MS proficiency testing.

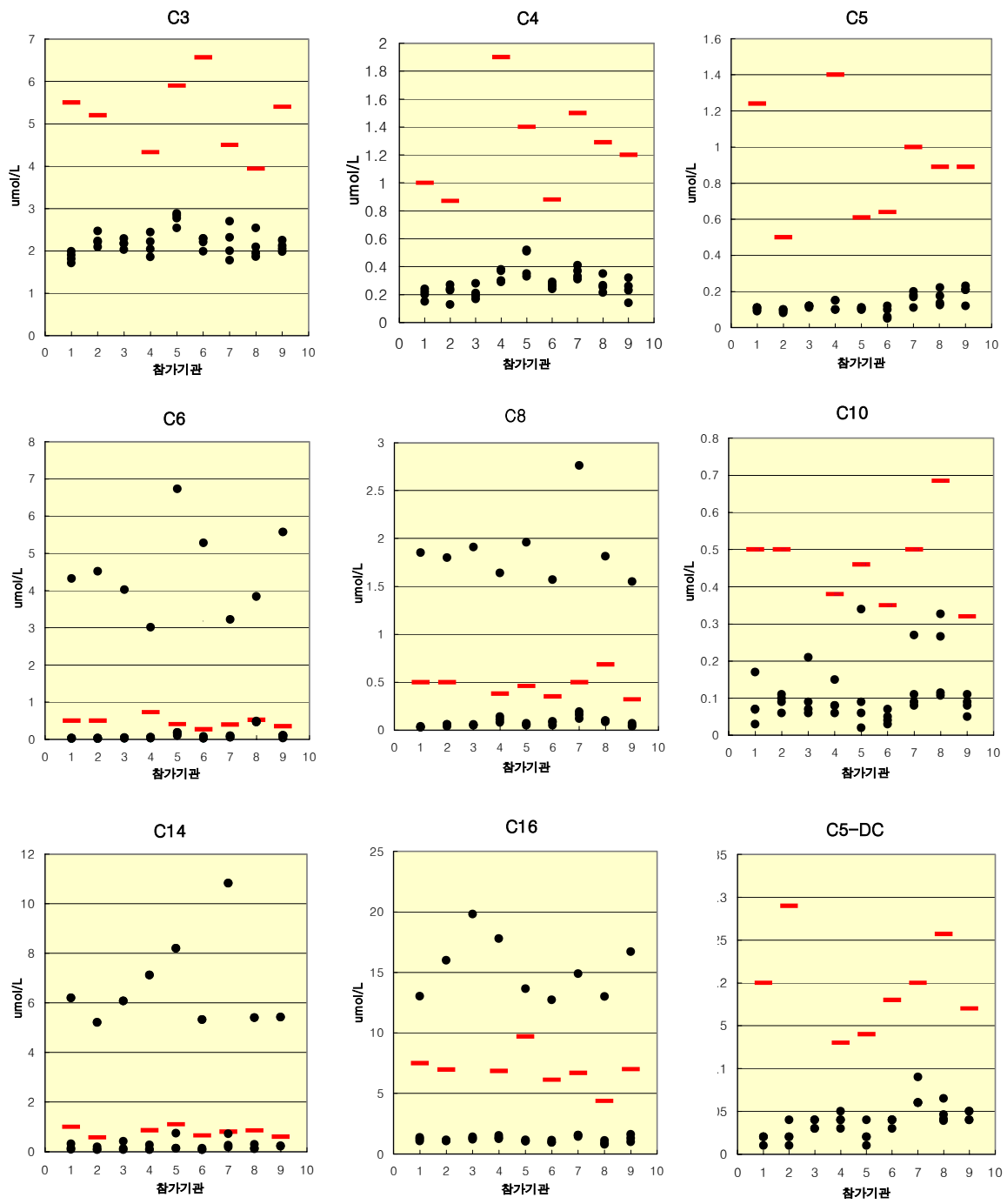


Fig. 2-1. Participants' acylcarnitine results (·) and their cutoff values (-) of second trial in 2005 MS/MS proficiency testing.

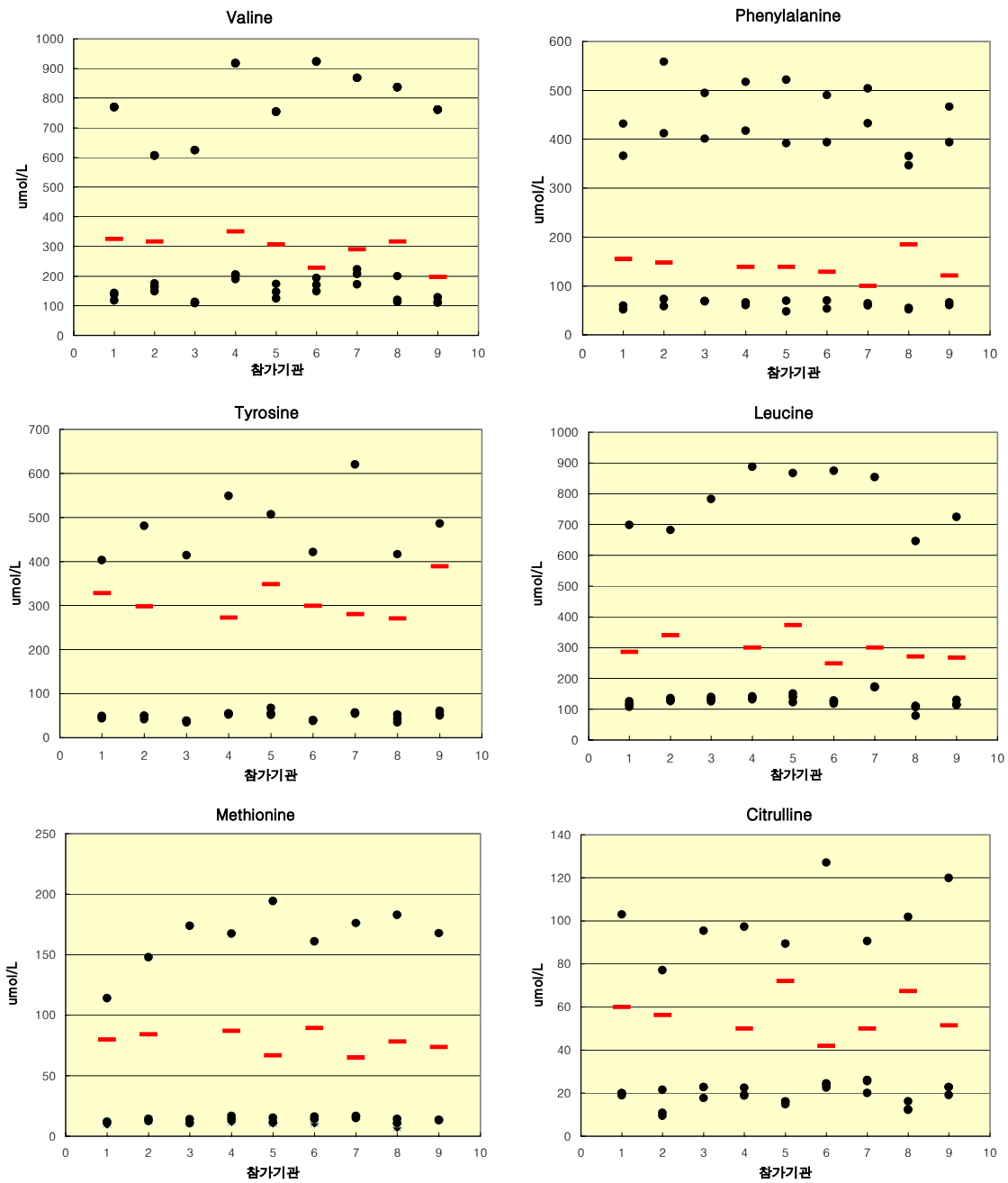


Fig. 2-2. Participants' amino acids results (·) and their cutoff values (-) of second trial in 2005 MS/MS proficiency testing.