

## 当協会における確定疾患例1

- 2011年11月3日生れ 女児
- 在胎週数 38W
- 出生時体重 2,178g
- 抗生剤使用 無し
- 哺乳状況 良

	11/15採血	11/6採血	カットオフ値	単位
Phe	1.1	2.0	2.0	mg/dl
Met	2.1	0.7	1.0	mg/dl
Leu+Ileu	1.8	2.2	3.7	mg/dl
Gal	2.1	0.2	6.0	mg/dl
Gal-1-P	6.5	4.0	15.0	mg/dl
TSH	1.2	—	10	μ U/ml
17α-OHP	0.9以下	—	4.0	ng/ml

## タンデムマス分析結果

アミノ酸	測定値	カットオフ	単位	アシルカルニチン	測定値	カットオフ値	単位
Val	132.1	250	μ mol/L	C0	42.6	9以上が正	μ mol/L
Leu+Ileu	116.6	350	μ mol/L	C2	18.3		μ mol/L
Met	163.8	70	μ mol/L	C3	1.2	5	μ mol/L
Phe	43.1	120	μ mol/L	C5	0.2	1	μ mol/L
Arg	85.3	100	μ mol/L	C5-DC	0.05	0.25	μ mol/L
Cit	328.2	40	μ mol/L	C5-OH	0.2	1	μ mol/L
				C6	0.06	0.2	μ mol/L
				C8	0.07	0.3	μ mol/L
				C10	0.13	0.5	μ mol/L
				C12	0.17	0.7	μ mol/L
				C14	0.26	0.8	μ mol/L
				C16	1.57	6.5	μ mol/L
				C18	0.65	2.5	μ mol/L
				C14:1	0.06	0.4	μ mol/L
				C16-OH	0.02	0.05	μ mol/L
				C18:1-OH	0.04	0.05	μ mol/L
				(C16+C18)/C0	0.05	0.01以上が正	
				C8/C10	0.6	1	
				C3/C2	0.07	0.25	
				C14:1/C2	0.003	0.013	

2011年11月17日採血

シトリン欠損症

## 当協会における確定疾患例2

- 2012年7月20日生れ 女児
- 在胎週数 38W
- 出生時体重 2,588g
- 抗生剤使用 有り
- 哺乳状況 不能

	7/22採血	カットオフ値	単位
Phe	1.4	2.0	mg/dl
Met	0.8	1.0	mg/dl
Leu+Ileu	4.1	3.7	mg/dl
Gal	0.4以下	6.0	mg/dl
Gal-1-P	0.4以下	15.0	mg/dl
TSH	0.9以下	10	$\mu$ U/ml
17 $\alpha$ -OHP	5.2	4.0	ng/ml

## タンデムマス分析結果

アミノ酸	測定値	カットオフ	単位	アシルカルニチン	測定値	カットオフ値	単位
Val	176.7	250	$\mu$ mol/L	C0	18.7	9以上が正	$\mu$ mol/L
Leu+Ileu	317.0	350	$\mu$ mol/L	C2	18.9		$\mu$ mol/L
Met	50.8	70	$\mu$ mol/L	C3	1.4	5	$\mu$ mol/L
Phe	77.4	120	$\mu$ mol/L	C5	0.3	1	$\mu$ mol/L
Arg	67.7	100	$\mu$ mol/L	C5-DC	0.58	0.25	$\mu$ mol/L
Cit	189.3	40	$\mu$ mol/L	C5-OH	0.2	1	$\mu$ mol/L
				C6	0.13	0.2	$\mu$ mol/L
				C8	0.39	0.3	$\mu$ mol/L
				C10	1.36	0.5	$\mu$ mol/L
				C12	1.84	0.7	$\mu$ mol/L
				C14	2.22	0.8	$\mu$ mol/L
				C16	5.78	6.5	$\mu$ mol/L
				C18	1.02	2.5	$\mu$ mol/L
				C14:1	1.30	0.4	$\mu$ mol/L
				C16-OH	3.43	0.05	$\mu$ mol/L
				C18:1-OH	1.59	0.05	$\mu$ mol/L
				(C16+C18)/C0	0.36	0.01以上が正	
				C8/C10	0.3	1	
				C3/C2	0.07	0.25	
				C14:1/C2	0.068	0.013	

2012年7月22日採血

三頭酵素(TFP)/  
LCHAD欠損症