별 첨

Galactosemia Enzyme Assay 결과보고서

의뢰기관		기관기호		접수번호	
성 명		주민번호		검체채취일	
등록번호		병동/진료과		검사접수일	
검체종류		주 치 의		검 사 일	
임상정보/기타		결과출력일		결과보고일	

검사결과

ENZYME	Result	Reference Range	Unit
Galactokinase	63.75	17.76 ~ 30.00	nmol/min/g Hb
G-1-P-Uridyltransferase	8.76	10.95 ~ 26.46	μ mol/hr/g Hb
UDP-Gal-4-Epimerase	2.77	1.86 ~ 6.04	μ mol/hr/g Hb
Concentration in Erythrocyte Galactose-1-Phosphate	0.09	0.00 ~ 0.30	mg/dL

검사방법

Enzymatic RIA & LC-MS/MS

소견

1. Galactokinase: hyperactive상태
2. Gal-1-P-Uridyltransferase: 중도감소
3. UDP-Gal-4-Epimerase: 참고범위
4. Gal-1-P Concentration: 참고범위

*Gal-1-P-Uridyltransferase는 중도의 감소를 나타내었으며, 이러한 정도의 감소는 Duarte-Variant (D/N), 또는 Heterozygote의 경우 에서 나타날 수 있습니다. Galactokinase의 활성도는 참고범위보다 증가된 hyperactive상태입니다 (Galactokinase 활성도는 일반적으로 생후 일정기간 hyperactive상태를 나타낼 수 있습니다). UDP-Gal-4-Epimerase의 활성도 및 Erythrocyte내의 Gal-1-P Concentration은 참고범위입니다.

비고

Clinical & Laboratory Findings
- Clinical findings: R/O) Galactosemia
- Laboratory findings: unknown

Reference

Shin-Podscarbi, et al. Techniques in Diagnostic Human biochemical Genetics, London : Wiley-Liss, Inc. 1991:267-83

* This test was developed and its performance characteristics determined by GreenCross Laboratories.

검사자: 간현주 M.T.(33196) / 확인자: 김세림 M.D.(842) , 임지숙 M.D (1007) , 양송현 Ph.D.

본 검사실은 대한진단검사의학회, 대한병리학회 및 CAP의 신임 인증을 받은 우수 검사기관입니다.

검체검사기관번호 : 41303059
GRQR-006 Rev.0 2012.7.1

GC Labs

의료법인 녹십자의료재단
경기도 용인시 기흥구 보정동 314번지
tel 031)260-9600 fax 02)578-0141