博奥晶典
CapitalBio Technology

新生儿遗传代谢病串联质谱筛查

1张血片- 1次试验- 81种指标- 48种疾病

疾病介绍

遗传代谢病（Inherited Metabolic Disorders，IMD）是指一类有代谢功能缺陷的遗传病，多数是由于基因突变导致维持机体正常代谢所必需的酶、受体或载体等功能降低或缺乏，造成机体内某些代谢物的正常代谢途径受阻，终末代谢产物缺乏，中间或旁路代谢产物蓄积，最终引起智力低下、运动减退等一系列临床症状。

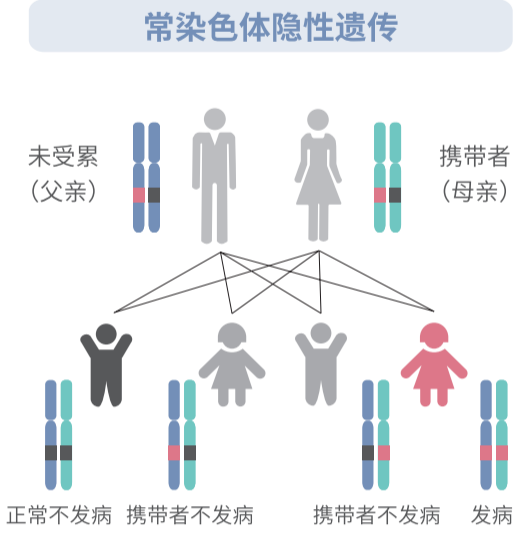


发病现状

- 目前已发现超过上千种遗传代谢病，其中常见的有**500**种，总体患病率高达**1/3000**；
- 按照中国每年**1500**万新生儿计算，每年有**5000**名患儿，约每天新增**14**名遗传代谢病儿童；
- 遗传代谢病诊断困难，早期症状多无特异性，累及部位和病情轻重差异很大，临床表现非常复杂，极易造成误诊。

遗传代谢病大部分属于常染色体隐性遗传病。致病基因的携带者不发病，但有生育患儿的风险。若夫妻双方都是携带者，则每次怀孕都有25%的概率生育患儿。

通过串联质谱技术进行新生儿遗传代谢病的早期筛查和疑似患儿的辅助确诊，是疾病预防和降低危害的有效手段。



临床意义

- 对无症状新生儿进行检测，可以及早发现遗传代谢病患儿，并通过及时有效的治疗，降低新生儿的致残率和死亡率；
- 对疑似遗传代谢病患儿进行检测，可以辅助诊断并进行针对性治疗，改善患儿的生存质量。

检测项目

本检测采用高通量液相色谱串联质谱技术，对新生儿干血片样本中的氨基酸和肉碱/酰基肉碱进行分析，一次实验可同时筛查48种遗传代谢病，包括氨基酸代谢病、有机酸代谢病和脂肪酸氧化障碍等。

序号	氨基酸代谢病(19种)	有机酸代谢病(14种)	脂肪酸代谢病(15种)
1	苯丙酮尿症(PKU)	甲基丙二酸血症	原发性肉碱缺乏症
2	OTC缺乏症	丙酸血症	肉碱棕榈酰转移酶缺乏症I型
3	酪氨酸血症I型	异戊酸血症	肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 II 型
4	酪氨酸血症 II 型	戊二酸血症I型	肉碱/酰基肉碱移位酶缺乏症
5	酪氨酸血症III型	生物素酶缺乏症	极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
6	枫糖尿病(MSUD)	全羧化酶合成缺乏症	长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
7	瓜氨酸血症I型	3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症	中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
8	瓜氨酸血症 II 型	3-甲基戊烯二酰辅酶A水解酶缺乏症	短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
9	精氨琥珀酸尿症(ASA)	3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶A裂解酶缺乏症	极长链-3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
10	精氨酸血症	β-酮硫解酶缺乏症	短链-3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
11	同型胱氨酸尿症	2-甲基-3-羟基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
12	高甲硫氨酸血症	丙二酸血症	2,4二烯酰辅酶A还原酶缺乏症
13	组氨酸血症	2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	中链-3-酮酰基辅酶A硫解酶缺乏症
14	高脯氨酸血症	异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	乙基丙二酸脑病
15	高鸟氨酸血症	—	线粒体三功能蛋白缺乏症
16	非酮性高甘氨酸血症	—	—
17	HHH综合征	—	—
18	新生儿肝内胆汁淤积症	—	—
19	良性高苯丙氨酸血症	—	—

样本采集及保存要求

适用人群	样本类型	采样要求	样本保存及寄送
新生儿	干血斑	出生72小时后且充分哺乳6次以上，足跟两侧采血,采集3个血斑(直径8mm)	建议24小时内寄出；干血片封入塑料袋中未寄出前，放置于2-8°C冰箱保存

检测周期

自实验室接收到合格样本起，5个工作日出具检测报告。

5

北京博奥晶典生物技术有限公司

地址：北京市经济技术开发区科创六街生物医药园 C 座　　邮编：101111　　客服：400-9968-999　　http://www.capitalbiotech.com

YSP-156-DY-2025-03

©2025 CapitalBio Technology Inc. All rights reserved.