

43种分析物质

分析物名称	缩写	分析物名称	缩写
甘氨酸	Gly	己二酰肉碱	C6DC
缬氨酸	Val	辛酰肉碱	C8
亮氨酸\异亮氨酸\羟基脯氨酸	Leu\Ile\Pro-OH	辛烯酰肉碱	C8:1
苯丙氨酸	Phe	癸酰肉碱	C10
酪氨酸	Tyr	癸烯酰肉碱	C10:1
丙氨酸	Ala	癸二烯酰肉碱	C10:2
蛋氨酸	Met	十二酰肉碱	C12
瓜氨酸	Cit	十二烯酰肉碱	C12:1
鸟氨酸	Orn	十四酰肉碱	C14
精氨酸	Arg	十四烯酰肉碱	C14:1
脯氨酸	Pro	十四碳二烯酰肉碱	C14:2
琥珀酰丙酮	SA	3-羟基-十四酰肉碱	C14OH
游离肉碱	CO	十六酰肉碱	C16
乙酰肉碱	C2	十六烯酰肉碱	C16:1
丙酰肉碱	C3	3-羟基-十六酰肉碱	C16OH
丙二酰肉碱\3-羟基-丁酰肉碱	C3DC\C4OH	3-羟基-十六烯酰肉碱	C16:1OH
丁酰肉碱	C4	十八酰肉碱	C18
甲基丙二酰肉碱\3-羟基-异戊酰肉碱	C4DC\C5OH	十八烯酰肉碱	C18:1
异戊酰肉碱	C5	十八碳二烯酰肉碱	C18:2
异戊烯酰肉碱	C5:1	3-羟基-十八酰肉碱	C18OH
戊二酰肉碱\3-羟基-己酰肉碱	C5DC\C6OH	3-羟基-十八烯酰肉碱	C18:1OH
己酰肉碱	C6		



可筛查48种新生儿遗传代谢病

氨基酸代谢病(19种)	有机酸代谢疾病(15种)	脂肪酸氧化代谢病(13种)
苯丙酮尿症	甲基丙二酸血症	2,4-二烯酰基-辅酶A还原酶缺乏
高苯丙氨酸血症	β-酮硫解酶缺乏症	肉碱棕榈酰基转移酶缺乏I型
四氢蝶呤合成酶缺乏症	乙基丙二酸血症	肉碱棕榈酰基转移酶缺乏II型
鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症	丙酸血症	原发性肉碱缺乏症
酪氨酸血症I、II、III型	异戊酸血症	肉碱/酰基肉碱移位酶缺乏
枫糖尿症	戊二酸血症I型	多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
瓜氨酸血症-I、II型	生物素酶缺乏症	长链3-羟酰基-辅酶A脱氢酶缺乏
精氨酸琥珀酸尿症	全羧化酶合成缺乏症	中链酰基-辅酶A脱氢酶缺乏
精氨酸血症	3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症	短链酰基-辅酶A脱氢酶缺乏
同型半胱氨酸血症	3-甲基戊烯二酰辅酶A水解酶缺乏症	短链3-羟酰基-辅酶A脱氢酶缺乏
高甲硫氨酸血症	3-羟-3-甲基戊二酰辅酶A裂解酶缺乏症	三功能蛋白缺乏
高脯氨酸血症	2-甲基-3-羟基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	极长链酰基-辅酶A脱氢酶缺乏
高鸟氨酸血症	丙二酸血症	中链3-酮酰基辅酶A硫解酶缺乏症
非酮性高甘氨酸血症	2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	其他代谢病
高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿症综合征	异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症	丙酮酸羧化酶缺乏症
氨甲酰磷酸合成酶I缺乏症		

CLINICAL VERSION

新生儿遗传代谢疾病筛查系统 (串联质谱法)

英盛生物技术股份有限公司

英盛生物技术股份有限公司

电话: 0531-55561690 客服: 400-609-9909

网址: www.ivdys.com

地址: 山东省济南市高新区大正路1777号生物医药园基地12号楼405厂房

版本号: 010426

版权声明: 本资料所有信息仅供参考, 最终解释权归英盛生物所有。未经授权, 不得以任何形式对资料中内容进行商业用途使用, 违者必究。

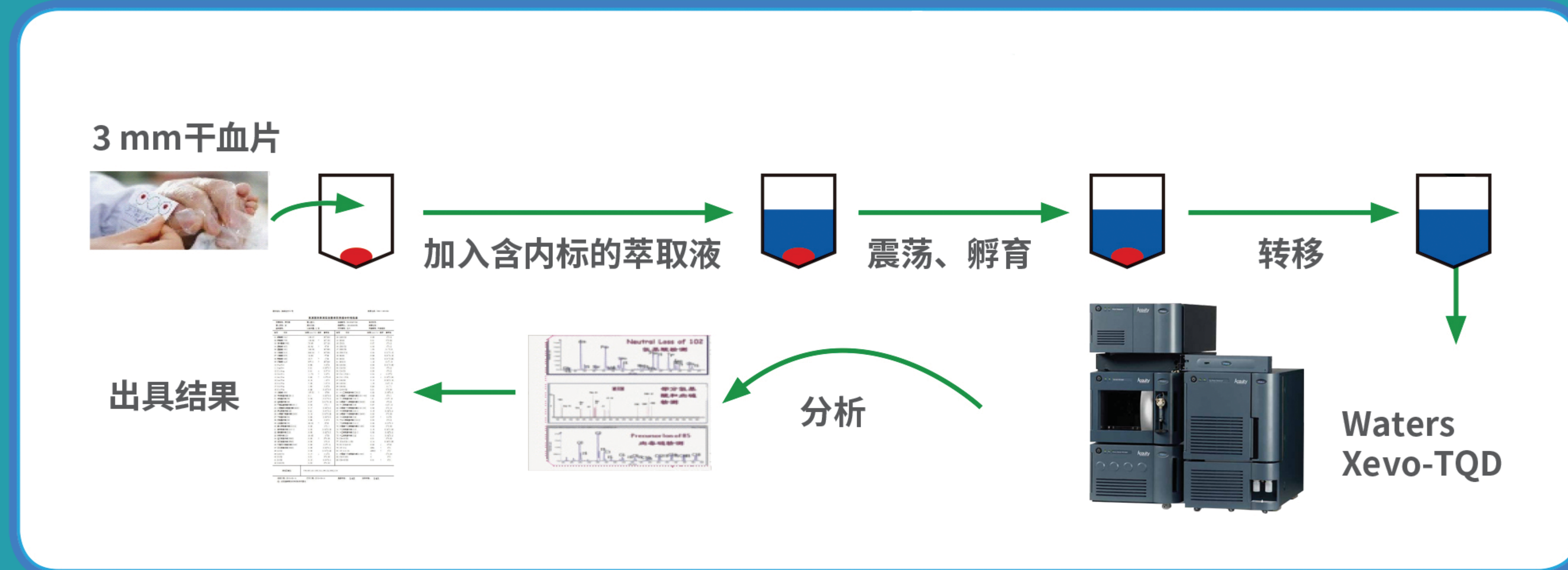


扫一扫, 更多精彩内容

检测原理

液相色谱-串联质谱法(LC-MS/MS)用含稳定同位素内标的萃取液将样本中氨基酸、肉碱、琥珀酰丙酮提取出来,然后采用液相色谱-串联质谱仪进行检测,记录每种分析物的响应强度与对应稳定同位素内标的响应强度。通过对前者响应强度比值进行计算,对一个样本中的几十种代谢产物进行分析,依据检测物浓度高低变化,提示某一种或多种遗传代谢病的发生风险。

检测流程



立体化服务体系

① 技术服务

售前技术支持
装机服务及方法学建立
项目操作和仪器维护培训

② 学术交流

售前项目沟通
项目规划及科室推广
重点区域学术会议

③ 人才培养

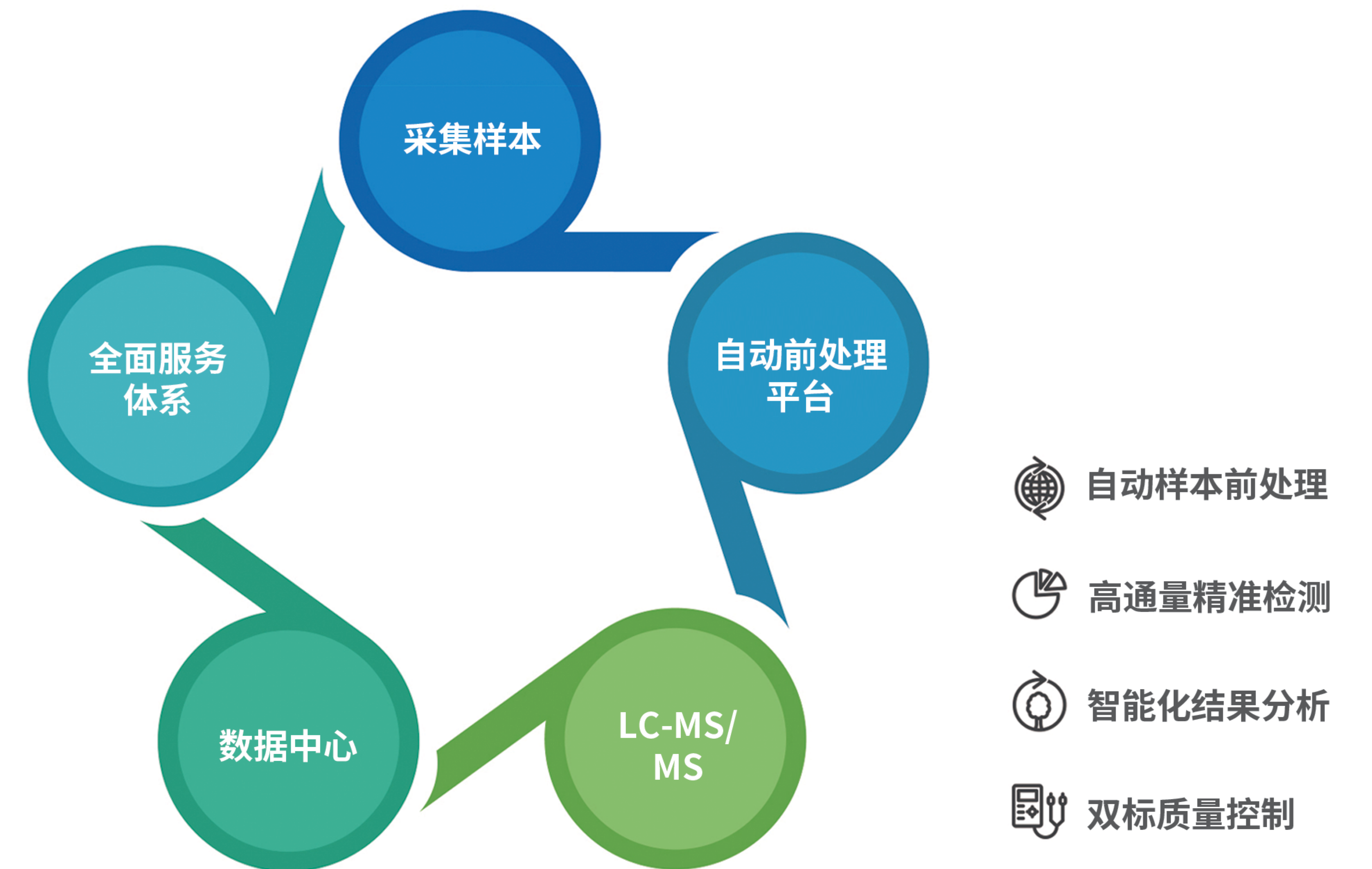
质谱应用项目培训
临床应用培训
驻点实验人员

适用范围

科室	新生儿科、产科	儿科
适用人群	新生儿	所有疑似遗传代谢病的儿童
临床意义	新生儿遗传代谢病患儿 早发现、早诊断、早治疗	明确病因, 协助诊断, 治疗
包装规格	480 人份/盒、1920 人份/盒	
适用机型	AB Sciex3200MD™、AB Sciex 4500MD™、Waters TQD、Shimadzu-LCMS 8045/8050、YS EXACT 9050MD、YS EXACT 9900MD、YS EXACT 9700MD、YS EXACT 9800MD、Waters Xevo TQ-S、Waters Xevo TQ-S micro	

串联质谱平台整体解决方案

—精准、快速、全面的新生儿遗传代谢病筛查方案



国内权威认证产品

◎ 种类多

一次性检测43种物质,
48种新生儿遗传代谢病

◎ 高通量

12小时最大可完成360个样本,分析时间2min/样本

◎ 操作方便

非衍生化方法,试剂盒模块化,操作流程简便



◎ 结果准确

严格的QC、QA质量把控,筛查结果的可信度高

◎ 个性化方案

提供不同层级的多款整体软件系统选择方案,满足个性化需求

◎ 整体化技术支持

专业筛查软件、质谱实验室管理系统、多学科专业技术人员服务团队提供整体化技术支持