Annual Report on the External Quality Assessment Scheme for Biochemical Genetics in Korea (2014)

Soo-Youn Lee¹, Ok Ja Ji¹, Gye Cheol Kwon², Jong-Won Kim¹, Hyung-Doo Park¹, Junghan Song³, Sang-Guk Lee⁴, Yong-Wha Lee⁵, Eun Hee Lee⁶, Sail Chun⁷, and Tae Youn Choi⁸, as Biochemical Genetics Subcommittee, The Korean Association of External Quality Assessment Service

¹Department of Laboratory Medicine and Genetics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul;

²Department of Laboratory Medicine, Chungnam National University Hospital, Daejeon; ³Department of Laboratory Medicine, Seoul National University Bundang Hospital, Seongnam;

⁴Department of Laboratory Medicine, Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, Seoul; ⁵Department of Laboratory Medicine and Genetics, Soonchunhyang University Bucheon Hospital, Soonchunhyang University College of Medicine, Bucheon;

⁶Green Cross Laboratories, Yongin; ⁷Department of Laboratory Medicine, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine;

⁸Department of Laboratory Medicine, Soonchunhyang University Hospital, Soonchunhyang University College of Medicine, Seoul, Korea

Two trials of external quality assessment (EQA) of conventional newborn screening tests for phenylketonuria, galactosaemia, congenital adrenal hyperplasia, maple syrup urine disease, homocystinuria, and congenital hypothyroidism, as well as newborn screening tests were performed using tandem mass spectrometry in 2014. A total of 39 specimens in the form of dried blood spots were distributed to 16 laboratories and the response rate of these laboratories was 100%. Screening tests for phenylketonuria and congenital hypothyroidism did not meet the accepted performance criteria in some laboratories. The mean, standard deviation, coefficient of variation, median, and cut-offs were evaluated for each analyte in the newborn screening tests. Two trials of EQA for the analyses of methylmalonic acid, vanillylmandelic acid, catecholamines, metanephrines, organic acids, and amino acids were also performed. A well-designed EQA program and continuous education would improve the performance of biochemical genetic testing.

(J Lab Med Qual Assur 2015;37:56-63)

Key Words: External quality assessment, Newborn screening, Tandem mass spectrometry, Biochemical genetics

Corresponding author:

Soo-Youn Lee

Department of Laboratory Medicine & Genetics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, 81 Irwon-ro, Gangnam-gu, Seoul 135-710, Korea

Tel: +82-2-3410-1834

Fax: +82-2-3410-2719

E-mail: suddenbz@skku.edu

pISSN: 2384-2458

eISSN: 2288-7261

서론

대한임상검사정도관리협회 생화학유전학분과에서는 1997년도부터 선천성대사질환 선별검사에 대한 신빙도조사사업을 시작하여 매년 2회의 신빙도조사를 시행해오고 있다. 탠덤 질량분석기(tandem mass spectrometry, MS/MS)를 이용한 광범위 선별검사에 대한 신빙도조사사업은 2004년도에 예비 신빙도조사를 실시한 이래 2007년도부터 정규항목으로 포함하여 시행 중이다[1]. 2011년도부터는 예비 신빙도조사를 거쳐 소변 메틸말론산(methylmalonic acid, MMA)와 바닐만델산(vanillylmandelic acid, VMA), 소변 유기산 분석을 추가하였고, 2012년도부터는 혈장 아미노산 및 유기산 종목을 추가하였으며, 2014년도에는 요증 카테콜라민, 메타네프린 종목을 추가하는 등 점차 사업대상종목을 확대해오고 있다[2-4]. 저자들은 2014년 실시된 생화학유전학분과 신빙도조사결과를 분석하여 보고하고자 한다.

재료 및 방법

1. 대상 및 검체

2014년도 2회의 생화학유전학분과 선천성대사이상검사 신빙도조사대상항목 및 정도관리 검체 현황은 Table 1에 정리하였다. 정도관리 검체는 상품화된 정도관리물질과 자가제조 검체를 혼용하였고, 항목별 정상과 비정상 수치가 모두 포함되도록 하였으며, 일부 검체에 대해서는 특정 대사질환에 특이적인 성분 다수를 동시에 포함시켰다.

기본 선별검사의 대상질환으로는 페닐케톤뇨증(phenylketonuria, PKU), 갈락토스혈증(galactosemia), 선천성 부신과형성증(congenital adrenal hyperplasia), 단풍당뇨증(maple syrup urine disease, MSUD), 호모시스틴뇨증(homocystinuria, HCY), 선천성갑상선기능저하증(congenital hypothyroidism) 등 6가지가 포함되었으며, 총 16기관을 대상으로 총 39개(NST13-1-01-10, TMS13-1-01-06, NST13-2-01-10, TMS13-2-01-06)의 건조혈액여과지(dried blood spot, DBS) 검체를 발송하였다. MS/MS를 이용한 광범위 선별검사항목으로 아실카르니틴(acylcarnitine, AC)은 1차와 2차에 각각 14종목이 포함되었고, 아미노산은 11종목이 포함되었다. DBS 정도관리 검체는 대부분 자가제조하여 준비하였고, 질환양성 검체를 구하기 어려운 경우 상품화된 정도관리물질(Bio-Rad Laboratories, Hercules, CA, USA)을 일부 사용하였다. DBS 자가제조를 위해 HIV항체와 B형간염 항원이 음성인 혼합혈청에 식염수로 세척한 O형 적혈구 적당량을 첨가하여 헤마토크리트를 약 55%가 되도록 맞춘 전혈을 준비한 후 측정대상 성분을 첨가하였다. 이를 여과지에 75 μ L씩 분주하여 DBS를 만든 다음 실온의 암실에서 충분히 말린 후 보관하였다.

아미노산, 유기산 검사를 위한 정도관리 검체는 혼합 혈청(pooled serum) 또는 혼합 소변(pooled urine)에 상품화

Table 1. Test items and specimens included in the proficiency tests in 2014

Test items	Category	Specimen	Number
Neonatal screening			
Conventional	Phenylketonuria	Dried blood spot	24
	Congenital hypothyroidism (thyroid-stimulating hormone, total T4, or free T4)		15
	Galactosaemia		24
	Congenital adrenal hyperplasia (17-hydroxyprogesterone)		24
	Maple syrup urine disease		24
	Homocystinuria		24
Expanded	About 40 inherited metabolic disorders (13 amino acids, 18 acylcarnitines)	Dried blood spot	24
Other items			
Vanillylmandelic acid		Urine	6
Methylmalonic acid		Urine	6
Organic acids	About 70 organic acids	Urine	4
Amino acids	About 40 amino acids	Plasma	4
Catecholamines	Dopamine, epinephrine, norepinephrine	Urine	6
Metanephrines	Metanephrine, normetanephrine	Urine	6

된 표준물질(Sigma-Aldrich, St. Louis, MO, USA)을 첨가하여 제조하였다. MMA 검사를 위해서는 정상 성인의 혼합 소변에 MMA 표준물질을 첨가하여 MMA 고농도인 검체(MMA14-1-01-03, MMA14-2-01-03)를 제조하였다. VMA 정도관리 검체(VMA14-1-01-03, VMA14-2-01-03)는 요 중 VMA 수치가 높은 환자들의 혼합 소변을 이용하여 준비하였다. 유기산검사를 위한 소변 검체(organic acid 14-1-01-02, organic acid 14-2-01-02)도 정상 성인의 혼합 소변에 각 표준물질(Sigma-Aldrich)을 첨가하여 제조하였다. 1차에 N-acetylaspartic acid, ethylmalonic acid, methylsuccinic acid, 3-hydroxybutyric acid 표준물질을 첨가하였고, 2차에 glutaric acid, ethylmalonic acid, fumaric acid, succinic acid, citric acid, malic acid, 2-ketoglutaric acid 표준물질을 첨가하였다. 혈장 아미노산 분석(amino acid 14-1-01-02, amino acid 14-2-01-02)을 위해서는 정상 성인의 혼합 혈장(pooled plasma)에 proline, alanine, citrulline, glutamic acid, histidine, glycine 표준물질(Sigma-Aldrich)을 첨가한 혈장 검체를 제조하여 발송하였다.

2014년도부터 새로이 시작된 카테콜라민과 메타네프린 종목을 위한 검체(CATE14-1-01-03, META14-1-01-03, CATE14-2-01-03, META14-2-01-03)들은 환자들의 혼합 소변을 이용하여 제조하였다.

2. 결과 판정 및 분석

기본 선별검사의 경우에는 각 검사기관이 수행하고 있는 종목에 대해 검사를 실시하여 결과수치와 함께 정상 및 비정상, 재검 여부 등을 판정하여 회신하도록 하였다. 결과분석 시 같은 검사방법을 이용한 응답기관이 3개 이상일 경우에 평균, 표준편차, 변이계수를 구하였다. 또한 검사결과로부터 각 검사기관에서 판독하는 정상 및 비정상, 재검 여부의 판정결과에 대해 분석하였다. MS/MS를 이용한 광범위 선별검사의 경우 AC 및 아미노산 결과수치와 함께 정상 및 비정상 판정, 기준치(cut-off) 등을 회신하도록 하였다. 결과분석은 응답기관에 대해 판정결과 및 판정일치율과 각 기관에서 사용하고 있는 기준치에 대한 평균, 중앙값, 최솟값, 최댓값에 대해 분석하였고, 각 기관의 검사성적에 대한 비교 평가 그래프를 제공하였다.

MMA 및 VMA검사의 경우는 참여기관 수가 많지 않아 보고된 수치들의 범위를 제공하는 것으로 결과 판정을 대신하였으며, 측정값의 평균, 중앙값, 최솟값, 최댓값에 대해 분석한 표를 제공하였다. 유기산, 아미노산 및 초장사슬지방산검사 역시 소수의 기관만 검사를 수행하므로 측정값을 비교할 수 있도록 각 기관이 보고한 항목과 측정값을 제공하는 것으로 결과

판정을 대신하였다. 수탁기관에 대한 정도관리인증기준은 참가기관 수 5개 이상이면서 결과판정일치율이 70% 이상인 기본선별검사종목을 대상으로, 종목별 보고결과의 정답 일치율 80% 이상, 참가한 종목 전체 보고결과의 정답일치율 90% 이상인 경우로 하였다.

결과

1. 참여기관 및 회신율

2001년부터 2014년도까지의 연도별 참여기관 및 회신율은 Fig. 1과 같았다. 2014년도 1차와 2차 신빙도조사에서의 전체 16기관의 회신율은 100%로 각 기관에서 실제로 시행하고 있는 검사들에 대해 모두 신빙도조사에 참가 및 회신하였다. 기본 선별검사 6항목은 총 14기관, MS/MS를 이용한 광범위 선별검사항목에 대해서는 해당 검사 시행 중인 총 15기관이 해당하였다. MMA검사 4기관, VMA검사 7기관, 아미노산검사 6기관, 유기산검사 5기관이 각각 참여하였다. 카테콜라민과 메타네프린 종목에 대해서는 총 6개의 소변 검체를 발송하였는데, 각각 3개, 6개의 기관이 참여하였다.

2. 검사법 및 장비현황

6개 질환에 대한 기본 신생아 선별검사에 이용되는 검사방법은 Fig. 2와 같았다. 기본 선별검사에는 효소비색법, 효소면역측정법, 방사선면역측정법과 MS/MS법 등이 이용되어 왔

Fig. 1. The number of institutions that participated in the program conducted by the Korean Association of Quality Assurance for newborn screening tests and their corresponding response rates (2001–2014).

는데, MSUD, PKU, HCY 선별검사의 경우 면역분석법 대신 MS/MS법을 사용하는 기관 수가 해마다 증가하여, 2014년 신병도조사에서는 총 16기관 중 15기관에서 MS/MS법을 사용하여 결과를 보고하였다. VMA, MMA, 유기산검사에는 가스 크로마토그래피-질량분석법(gas chromatography-mass spectrometry)법이 이용되었으며, 아미노산분석에는 액체 크로마토그래피-탠덤질량분석법(liquid chromatography-

tandem mass spectrometry)이 이용되었다. 카테콜라민과 메타네프린 검사에는 액체크로마토그래피 또는 액체크로마토그래피-탠덤질량분석법이 이용되었다.

3. 신병도조사결과

6종 기본 선별검사와 MS/MS를 이용한 광범위 신생아선별 검사 및 각 항목별 정답률 현황은 Tables 2, 3에 정리하였다. MS/MS검사상 포함된 각 항목에 대한 기준치의 분포는 Table 4와 같았다.

신생아 선별검사에 대한 상세 자료는 Supplementary Tables 1-16에 정리된 내용을 참조하기 바란다. MMA 및 VMA에 대한 결과는 Supplementary Tables 17, 18, 유기산 분석결과는 Supplementary Tables 19, 20, 아미노산 분석결과는 Supplementary Tables 21, 22, 카테콜라민과 메타네프린 분석결과는 Supplementary Tables 23, 24에 제시하였다.

고찰

생화학유전학분과 신병도조사사업은 1997년에 처음 시행되었으며 1998년에 1회, 1999년 2회, 2000년에 2회, 2001년 1회 시행하였고 2002년도부터는 매년 2회씩 시행하고 있다. MS/MS를 이용한 광범위 선별검사에 대한 신병도조사사업은 2007년도부터 시작하였고, 2011년도부터는 아미노산, 유기산, MMA, VMA 등을 포함하여 종목 확대를 위해 노력하고 있다. 정도관리 검체는 상품화된 정도관리 검체와 자가제조 검체를 혼용하여 사용하였으며 정상과 비정상 수치가 모두 포함되도록 하고 있다.

2014년도에는 항목별 검체의 수를 증가시키고 cut-off보다 약간 높은 수치를 보이는 검체를 포함시켜 신병도조사를 통한

Fig. 2. The analytical methods used for conventional neonatal screening tests in 2013. Abbreviations: ECA-B, enzyme colorimetric assay using a Bio-Rad kit; ECA-M: enzyme colorimetric assay using a MP Biomedicals kit; ECA-Y, enzyme colorimetric assay using a Bayer kit; EIA, enzyme immunoassay using a Bio-Rad kit; FIA, fluorometric immunoassay using a Perkin-Elmer kit; MS/MS, tandem mass spectrometry.

Table 2. Results of the proficiency testing of conventional neonatal screening tests

Variable	1st trial		2nd trial	
	No. of institutions	Proportion of correct answers (%)	No. of institutions	Proportion of correct answers (%)
Phenylketonuria	16	190/191 (99)	16	163/176 (93)
Galactosaemia	14	168/168 (100)	15	180/180 (100)
Congenital adrenal hyperplasia	13	151/152 (99)	14	168/168 (100)
Maple syrup urine disease	15	180/180 (100)	15	167/168 (99)
Homocystinuria	15	176/179 (98)	15	180/180 (100)
Congenital hypothyroidism				
Thyroid-stimulating hormone	14	83/83 (100)	15	135/135 (100)
T4, total	6	29/29 (100)	7	63/63 (100)
T4, free	8	20/21 (95)	7	57/63 (90)

Table 3. Results of the proficiency testing of expanded neonatal screening tests using tandem mass spectrometry

Variable	1st trial		2nd trial	
	No. of institutions	Proportion of correct answers (%)	No. of institutions	Proportion of correct answers (%)
Amino acids				
Arginine	14	168/168 (100)	14	166/168 (99)
Tyrosine	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
Phenylalanine	16	191/192 (99)	16	162/176 (92)
Methionine	15	177/179 (99)	15	180/180 (100)
Citrulline	15	178/180 (99)	15	180/180 (100)
Glycine	15	177/179 (99)	15	179/180 (99)
Ornithine	15	178/180 (99)	15	180/180 (100)
Valine	15	180/180 (100)	15	160/165 (97)
Leucine+isoleucine	15	180/180 (100)	15	164/165 (99)
Phenylalanine/tyrosine	15	180/180 (100)	15	179/180 (99)
Methionine/phenylalanine	14	166/168 (99)	14	168/168 (100)
Alanine	14	168/168 (100)	14	116/140 (83)
Histidine	14	168/168 (100)	14	168/168 (100)
Proline	14	168/168 (100)	14	168/168 (100)
Aspartate	5	60/60 (100)	5	60/60 (100)
Glutamate	6	72/72 (100)	6	72/72 (100)
Acylcarnitines				
C0	15	165/165 (100)	15	178/180 (99)
C2	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
C3	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
C4	15	179/180 (99)	15	178/180 (99)
C5	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
C6	15	180/180 (100)	15	179/180 (99)
C8	15	155/180 (86)	15	153/180 (85)
C10	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
C12	14	168/168 (100)	14	168/168 (100)
C14	15	179/180 (99)	15	179/180 (99)
C16	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
C18	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
C5DC	15	180/180 (100)	15	180/180 (100)
C5-OH	15	178/179 (99)	14	164/168 (98)
C3/C2	14	166/168 (99)	14	167/168 (99)

각 기관의 검사수행능을 보다 정확히 파악하는 데 도움을 주고자 하였다. 그 결과 판정의 불일치를 보인 항목들이 일부 항목들에서 또는 일부 기관에서 발견되었다. 페닐케톤뇨증의 경우 특정 기관에서만 여러 검체에 대해 판정 불일치를 보였는데, 타 기관에 비해 cut-off가 상당히 다르게 설정되어 있는 것으

로 나타나 cut-off 재검토를 권유하였다. 호모시스틴뇨증과 선천성 갑상선기능저하증의 경우도 판정 불일치를 보인 기관들은 검사결과 수치는 타 기관과 별로 차이가 없으면서 cut-off가 타 기관에 비해 유의하게 다른 것으로 나타났다. T4나 thyroid stimulating hormone 항목의 경우에는 다양한 종류의 정도관

Table 4. Cut-offs used in expanded neonatal screening tests using tandem mass spectrometry

Variable	Mean	Median	Minimum	Maximum
Amino acids (μmol/L)				
Arginine	55.47	58.95	29.7	73.7
Tyrosine	289.37	299.35	206.3	402
Phenylalanine	122.77	123	92	150
Methionine	61.67	60	38	86.5
Citrulline	50.09	46.88	38	67.9
Glycine	988.24	1,000	442.53	1,604.01
Ornithine	297.15	287	175	488
Valine	273	267.28	210.59	361.23
Leucine+isoleucine	296.81	300	222	351.4
Phenylalanine/tyrosine	2.47	2.5	1.27	4.3
Methionine/phenylalanine	1.01	1	0.47	2
Alanine	665.28	687.08	455.7	847.41
Histidine	223	174	1.46	910.18
Proline	424.75	365.9	5.52	1523
Aspartate	258.58	163.1	150	644.82
Glutamate	713.98	720.05	563	850
Acylcarnitines (μmol/L)				
C0	67.75	63.46	50	95.7
C2	53.65	50	39.5	80
C3	5.01	5.01	3.59	7.18
C4	0.87	0.84	0.47	1.4
C5	0.76	0.85	0.49	1
C6	0.28	0.22	0.1	0.52
C8	0.37	0.35	0.15	0.65
C10	0.37	0.4	0.21	0.56
C12	0.46	0.43	0.26	0.8
C14	0.67	0.74	0.38	0.9
C16	6.67	6.48	4.38	9.69
C18	1.96	1.96	0.67	4.23
C5DC	0.25	0.26	0.14	0.35
C5-OH	0.58	0.6	0.44	0.8
C3/C2	0.26	0.29	0.1	0.38

리물질 확보가 힘들며 기관별 검사방법이 달라 항상 어려움을 겪는데, 특히 기준치에 인접한 측정값을 나타내는 항목들은 결과판정 일치율이 70% 미만으로 낮아 판정 보류를 한 항목들이 있었다. 이러한 검체들에 대한 분석결과들에 대해서는 기관별 측정값, 측정방법, 기준치의 차이와 그에 따른 판정결과의 차이, 재검률에 대해 각 기관 자체적으로 면밀한 고찰이 필요

하겠다.

MS/MS를 이용한 광범위선별검사에서도 일부 종목에서 판정 불일치가 관찰되었으며, 이들 기관에서는 기관 내 cut-off 및 검사방법에 대한 검토가 필요할 것으로 판단되었다. C8, alanine, tyrosine, ornithine 등의 종목에 대해서도 판정 불일치를 보인 기관들은 cut-off가 타 기관에 비해 유의하게 다

른 것으로 나타났다. 특히 C8의 경우 특정 기관에서 정상인 검체를 다수에 대해 모두 비정상적으로 보고하기도 하였다. 또한 MS/MS검사에서 일부 항목들에 대하여 보고하지 않는 기관의 경우 자체적인 검토를 통하여 보고 항목으로 추가를 검토할 것이 권장된다.

유기산검사는 1차와 2차에서 각 2검체를 발송하였으며, 모든 기관이 질환명과 cut-off 이상의 증가를 보이는 유기산들을 보고하였으나, 그 상승 정도는 기관별로 큰 차이를 보였고 증가한 것으로 보고한 성분이 다소 차이를 보이는 경우도 있었다. 해당 대사이상질환에 대한 전형적인 양상을 보이는 검체에 대해서는 각 기관에서 보고한 진단명이 대부분 일치하였으나 일부 기관에서 중요한 성분이 검출되지 않아 진단을 하지 못한 경우도 있었다.

아미노산검사는 1차 및 2차 각각 2검체를 발송하였으며, 각 기관이 제출한 측정값을 제시하는 것으로 평가를 대신하였다. 모든 기관이 유의한 증가를 보이는 아미노산들과 합당한 질환명을 보고하였으나 그 상승 정도는 기관별로 차이를 보였다.

MMA, VMA항목의 경우 예년과 마찬가지로 참여한 모든 기관에서 유사한 측정결과값을 보고하였다. 2014년도 처음으로 시행한 catecholamine, metanephrine항목에 대해서는 총 7개 기관에서 신빙도조사에 참여하였으며, 응답한 모든 기관에서 유사한 측정결과값을 보고하였다.

선천성대사질환에 대한 신생아선별검사는 검사수치뿐 아니라 결과에 대한 정상 및 비정상에 대한 적절한 판독이 매우 중요하다. 그러나 각 기관에서 검사에 사용하는 시약과 검사방법이 다양하고 정상 및 비정상을 평가할 기준치가 서로 다른 경우가 많았다. 또한 생화학유전학분과 신빙도조사에서 겪는 애로사항으로 동일검사법 이용기관의 수가 적은 경우 비교 불가능한 점, 다양한 질환 양성 검체를 대량 확보하기 어려운 점, 단일 성분만이 아닌 다수의 증감 양상이 조합된 검체를 준비해야 하는 점 등이 있었다. 각 기관에서는 신빙도조사결과를 자체적으로도 면밀히 검토 분석하여 분석법의 신뢰성을 확인하고 내부정도관리를 강화함과 동시에 주기적으로 기준치를 검증하고 결과보고종목 및 결과해석의 차이도 점검해보는 것이 매우 중요할 것으로 생각된다. 앞으로도 종목 확대, 적절한 정도관리물질의 확보, 워크숍 개최를 통한 관련 인력교육을 포함하여 지속적으로 신빙도조사 프로그램을 개선·발전시킬 수 있는 방향을 모색한다면 생화학유전검사의 질 향상에 기여할 수 있을 것으로 전망한다.

감사의 글

정도관리물질 제조관리와 결과자료분석 등 본 신빙도조사를 위해 수고해주신 삼성서울병원 진단검사의학과 특수화학검사실 직원 여러분들과 전공의 및 임상강사 선생님께 감사드립니다.

생화학유전분과위원회 위원(2014)

이수연(위원장, 성균관대학교 의과대학), 지옥자(간사, 삼성서울병원), 권계철(충남대학교 의과대학), 김종원(성균관대학교 의과대학), 박형두(성균관대학교 의과대학), 송정환(서울대학교 의과대학), 이상국(연세대학교 의과대학), 이용화(순천향대학교 의과대학), 이은희(녹십자의료재단), 전사일(울산대학교 의과대학), 최태운(순천향대학교 의과대학)

SUPPLEMENTARY MATERIALS

Supplementary materials can be found via http://pdf.medrang.co.kr/LMQA/2015/037/LMQA037-02-02_Supple1.pdf

REFERENCES

1. Song J, Kwon KC, Kim JH, Kim JW, Min WK, Lee SY, et al. Annual report on external quality assessment in metabolic disorders in Korea (2007). J Lab Med Qual Assur 2008;30:151-66.
2. Lee SY, Kwon KC, Kim JH, Kim JW, Park BT, Park HD, et al. Annual report on external quality assessment in biochemical genetics in Korea (2011). J Lab Med Qual Assur 2012;34:S25-49.
3. Lee SY, Kwon KC, Kim JH, Kim JW, Park BT, Park HD, et al. Annual report on external quality assessment in biochemical genetics in Korea (2012). J Lab Med Qual Assur 2013;35:S29-63.
4. Lee SY; Biochemical Genetics Subcommittee, The Korean Association of Quality Assurance for Clinical Laboratory. Annual report on external quality assessment of biochemical genetics in Korea (2013). J Lab Med Qual Assur 2014;36:64-70.

생화학유전분과 신빙도조사 결과보고(2014)

이수연¹ • 지옥자¹ • 권계철² • 김종원¹ • 박형두¹ • 송정환³ • 이상국⁴

이용화⁵ • 이은희⁶ • 전사일⁷ • 최태윤⁸ • 대한임상검사정도관리협회 생화학유전분과위원회

¹성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 진단검사의학과, ²충남대학교병원 진단검사의학과, ³분당서울대학교병원 진단검사의학과, ⁴연세대학교 의과대학 세브란스병원 진단검사의학과, ⁵순천향대학교 의과대학 순천향대학교 부천병원 진단검사의학과, ⁶녹십자의료재단, ⁷울산대학교 의과대학 서울아산병원 진단검사의학과, ⁸순천향대학교 의과대학 순천향대학교 서울병원 진단검사의학과

2014년도 생화학유전분과 신빙도조사사업은 총 2회 시행되었다. 페닐케톤뇨증, 갈락토오스혈증, 선천성 부신형성과다증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 선천성 갑상선기능저하증을 포함하는 선천성 대사질환 기본 선별검사와 탠덤질량분석기를 이용한 광범위 선별검사를 위한 총 32개의 건조혈액여과지 검체를 16기관에 발송하였다. 회신율은 100%로, 타 기관으로 위탁을 보내는 검사항목은 제외하고 각 기관에서 실제로 시행하고 있는 검사들은 모두 참가하였다. 특히 기준치에 인접한 값을 보이는 검체들이 포함되어 결과판정 일치율이 70% 미만으로 낮아 판정 보류를 한 항목들이 관찰되었다. 타 기관과 차이 나는 측정값 또는 판정을 보이는 경우에는 기관별 측정값, 측정방법, 기준치의 차이와 그에 따른 판정결과의 차이나 결과해석방법 등에 대해 각 기관별로 면밀한 자체 검토가 필요할 것으로 판단되었다. 이외 메틸말론산과 바닐만델산, 유기산, 아미노산, 카테콜라민 및 메타네프린 항목에 대한 신빙도조사도 시행되었으며 대부분 만족스러운 결과를 보였다. 외부정도관리 프로그램과 지속적인 교육을 통하여 생화학유전검사의 질을 향상시킬 수 있을 것으로 기대된다.

(J Lab Med Qual Assur 2015;37:56-63)

교신저자: 이수연

우)135-710 서울시 강남구 일원로 81, 성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 진단검사의학과
Tel: 02)3410-1834, Fax: 02)3410-2719, E-mail: suddenbz@skku.edu