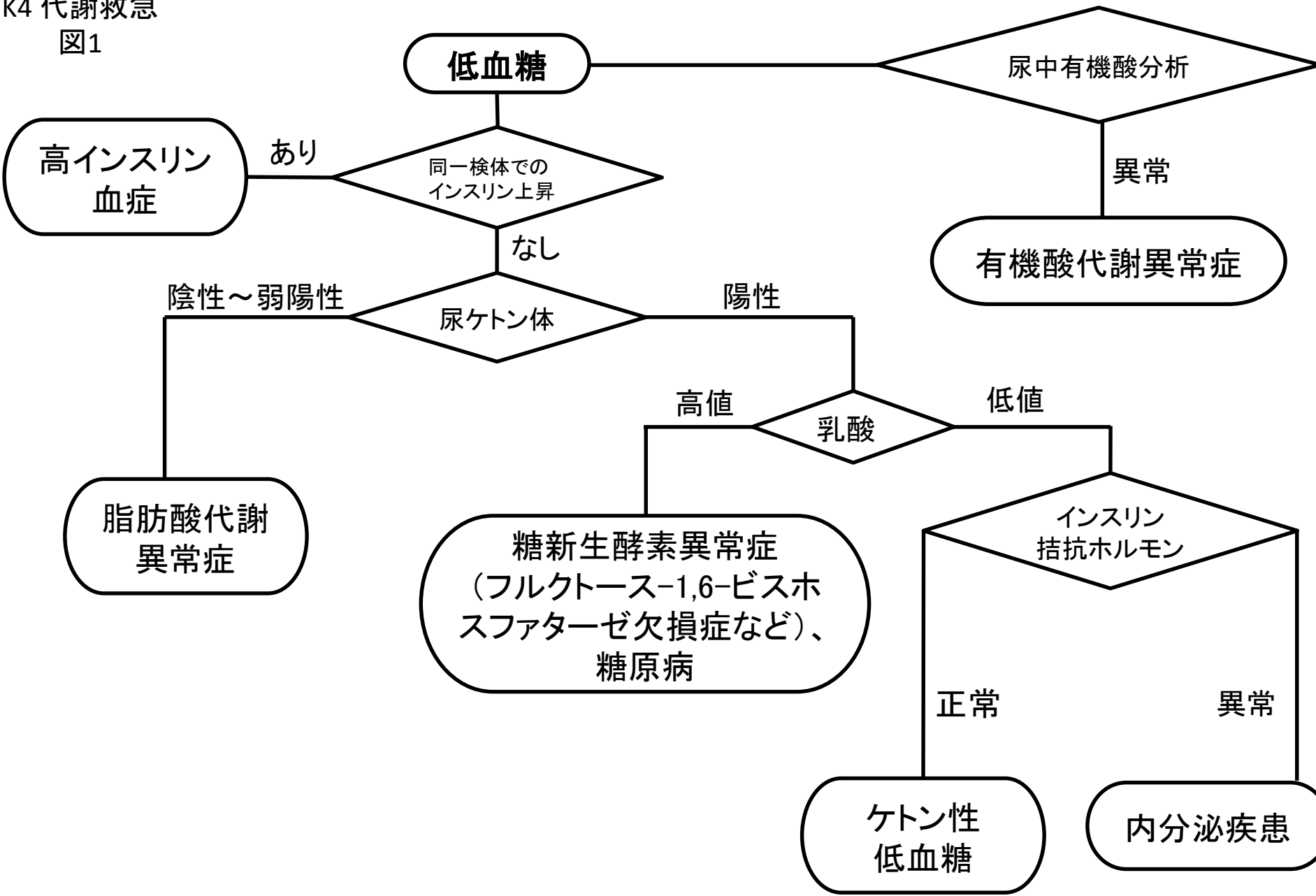
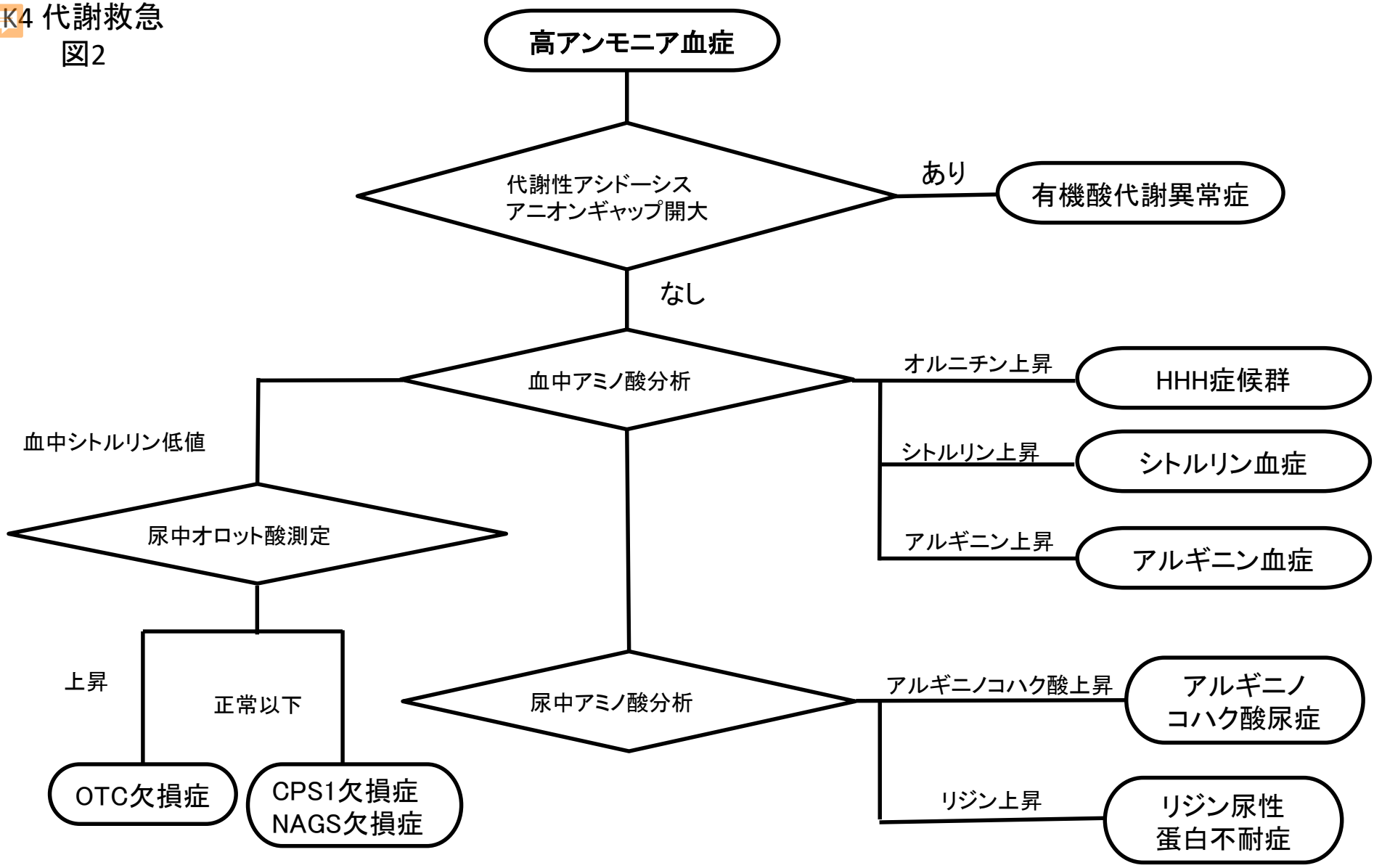


図1

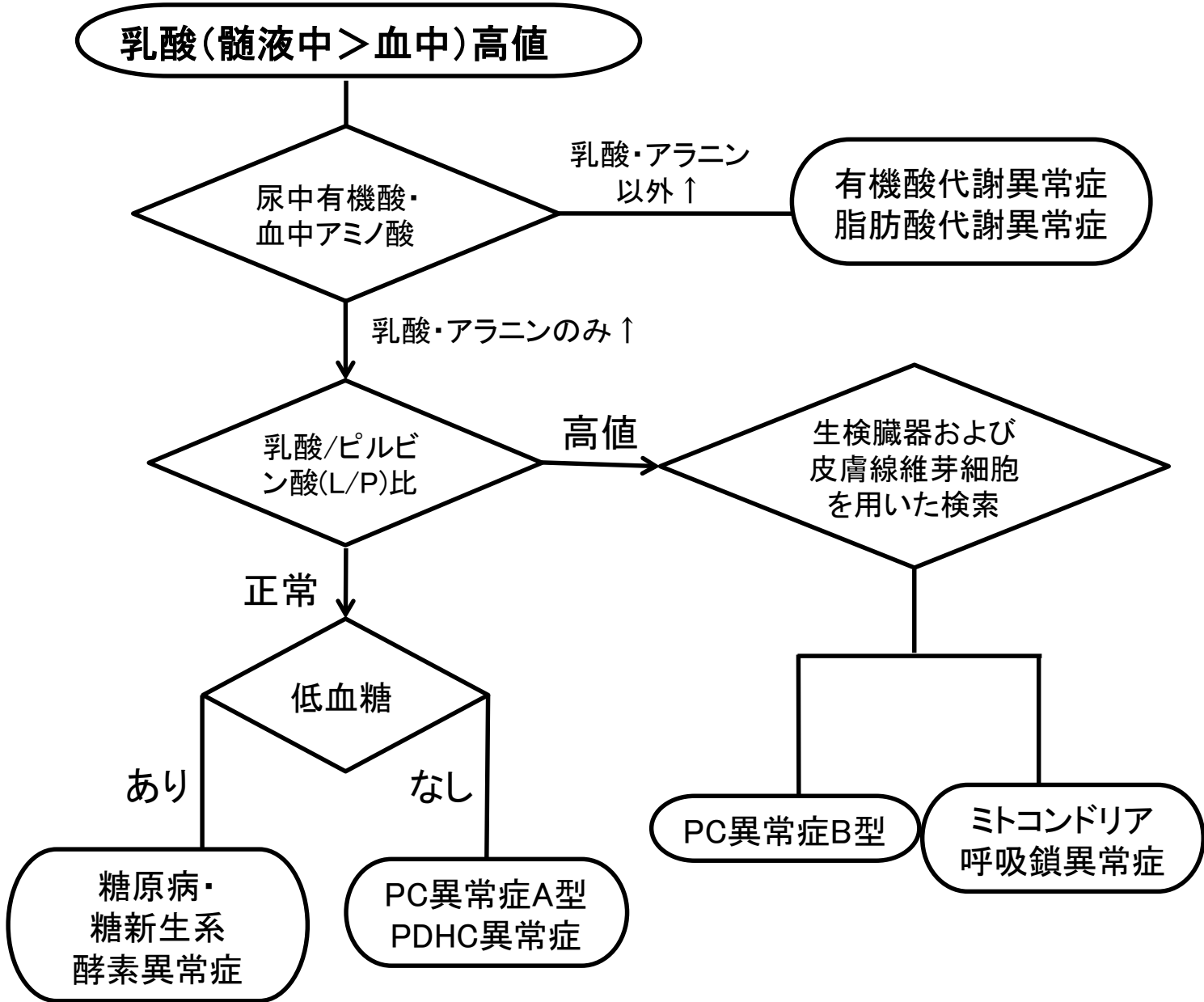


* 鑑別チャートはおおきな考え方の流れをしめしたもので、例外もあります。



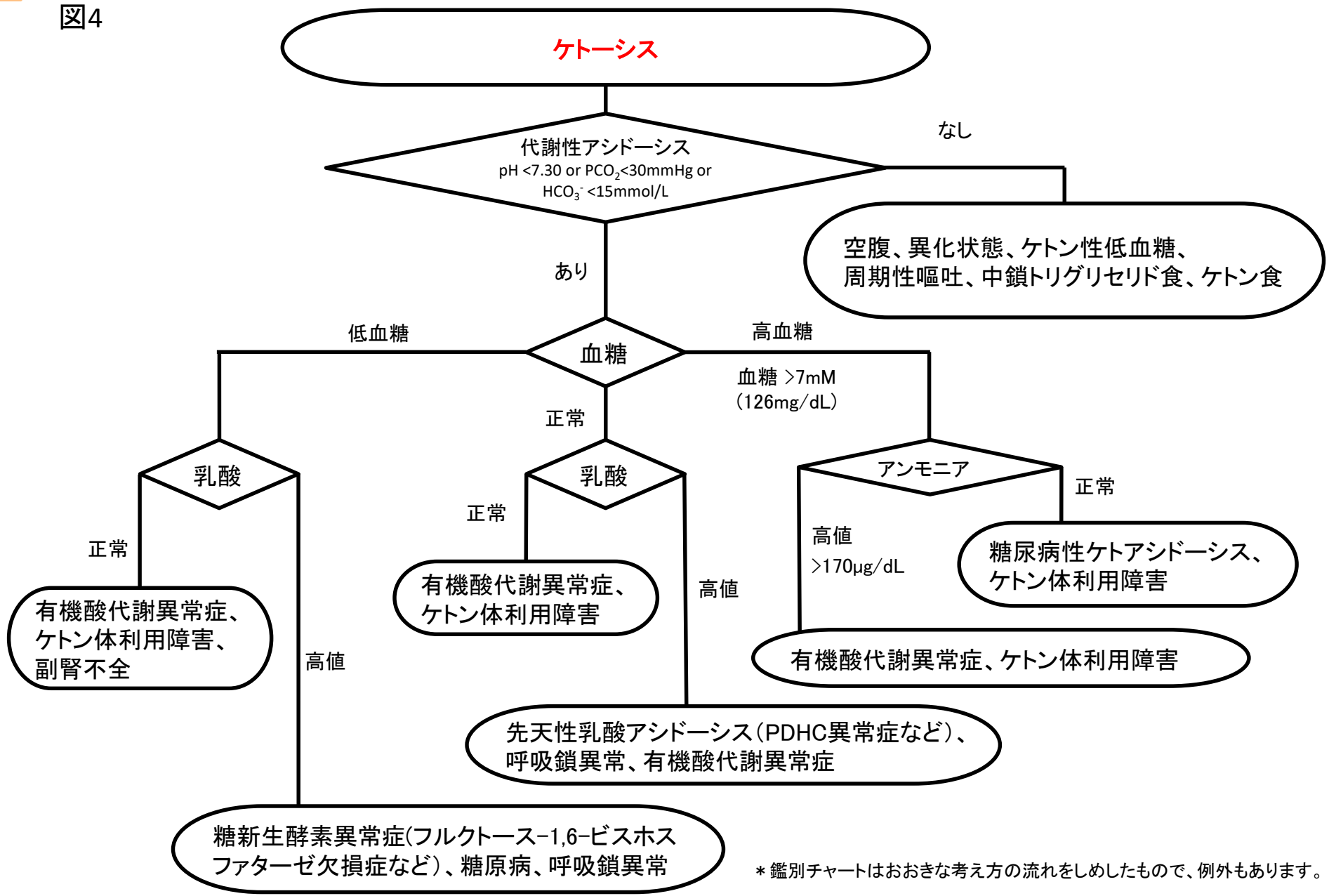
※HHH:高メチオニン・高アンモニア・ホモシトルリン尿症、OTC:オルニチントランスカルバミラーゼ、
CPS:カルバミルリン酸合成酵素、NAGS:N-アセチルグルタミン酸合成酵素

* 鑑別チャートはおおきな考え方の流れをしめたもので、例外もあります。



PC:ピルビン酸カルボキシラーゼ, PDHC:ピルビン酸脱水素酵素複合体

図4



* 鑑別チャートはおおきな考え方の流れをしめしたもので、例外もあります。

採取すべき検体

検体	採取量	保存方法	検査
血清及び血漿	最低0.5ml	-20℃以下	アミノ酸分析
ガスリーろ紙血	1スポット以上	常温乾燥 長期保存は-20℃以下	アシルカルニチン分析 (脂肪酸代謝異常症検索) ライソゾーム病など酵素活性
尿	最低0.5ml	-20℃以下	有機酸分析
髄液	2-3ml	-20℃以下	一般検査、乳酸・ピルビン酸など
DNA用全血	EDTA管に 3-4ml	4℃ 凍結禁	各種遺伝子検索
皮膚(線維芽細胞)	5mm角	常温(滅菌生食に浸して 2日以内に培養開始) 凍結禁	ミトコンドリア呼吸鎖異常症など 各種酵素活性、遺伝子検索

※髄液、皮膚(線維芽細胞)、DNA用全血は必要に応じて採取する