



กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
Department of Medical Sciences

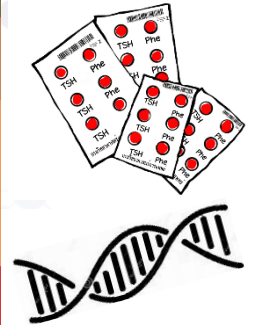


การรายงานผล Expanded newborn screening (ENBS)

ระบบคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ

การตรวจคัดกรองกลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (IEM)

OA	กลุ่มโรคกรดอินทรีย์ (Organic acidemia) จำนวน 14 โรค
AA	กลุ่มโรคกรดอะมิโน (Amino acid disorders) จำนวน 9 โรค และ กลุ่มโรควงจรยูเรีย (Urea cycle disorders) จำนวน 6 โรค
FA	กลุ่มโรคกรดไขมัน (Fatty acid oxidation disorders) จำนวน 11 โรค



หมายเหตุ * โรค Phenylketonuria (PKU) จัดอยู่ในกลุ่ม AA

การแสดงผลการตรวจวิเคราะห์ ในระบบคัดกรอง ฯ



สถานะการตรวจวิเคราะห์	ผลคัดกรอง (รายบุคคล) รายละเอียดข้อมูลตัวอย่าง	ผลคัดกรอง (รายบุคคล) รายงานการตรวจ(pdf)	ผลคัดกรอง (Excel)
ไม่ได้ตรวจวิเคราะห์ IEM	ไม่ได้รับการตรวจวิเคราะห์	N/A	N/A
อยู่ระหว่างการตรวจวิเคราะห์ IEM	*** อยู่ระหว่างการตรวจวิเคราะห์ ***	ไม่แสดงรายงาน	ว่าง (ไม่มีข้อความแสดง)
ตรวจวิเคราะห์ IEM แล้วเสร็จ	ไม่พบความผิดปกติ หรือ N	ไม่พบความผิดปกติ	ไม่พบความผิดปกติ
	พบความผิดปกติ หรือ Y	พบความผิดปกติ	พบความผิดปกติ

ชื่อโรค	ตัวย่อชื่อโรค	ความแรงคำนวณกรณีผลตรวจผิดปกติ	รหัสโรค
กลุ่มโรคกรดอะมิโน (Amino acid disorders)			
1. Homocystinuria	HCY	ปานกลาง	27
2. Hypermethioninemia	MET		28
3. Hyperornithinemia with gyrate atrophy	HOGA	ปานกลาง	29
4. Maple syrup urine disease	MSUD	มาก	23
5. Phenylketonuria	PKU	ปานกลาง	21
6. Tetrahydrobiopterin defects	BH4		22
7. Tyrosinemia type 1	TYR1	มาก	24
8. Tyrosinemia type 2	TYR2	ปานกลาง	25
9. Tyrosinemia type 3	TYR3		26
กลุ่มโรควงจรยูเรีย (Urea cycle disorders)			
1. Argininemia	ARG	ปานกลาง	44
2. Argininosuccinic aciduria	ASA	มาก	43
3. Citrullinemia type 1	CIT1	มาก	41
4. Citrullinemia type 2 (Citrin deficiency)	CIT2	มาก	42
5. Hyperammonemia-Hyperornithinemia-Homocitrullinuria syndrome	HHH	ปานกลาง	45
6. Ornithine transcarbamylase deficiency	OTC	มาก	46
กลุ่มโรคกรดอินทรีย์ (Organic acidemia)			
1. Methylmalonicacidemia	MMA	มาก	13
2. Propionic acidemia	PA	มาก	14
3. Adenosylcobalamin synthesis defects	Cbl A,B	มาก	16
4. Combined methylmalonic acidemia and homocystinuria	Cbl C,D	มาก	114
5. Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	IBG	ปานกลาง	19
6. Isovaleric acidemia	IVA	มาก	12

ชื่อโรค	ตัวย่อชื่อโรค	ความแรงคำนวณกรณีผลตรวจผิดปกติ	รหัสโรค
กลุ่มโรคกรดอินทรีย์ (Organic acidemia) ต่อ			
7. 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	2MBG	มาก	110
8. Malonic aciduria	MAL	ปานกลาง	113
9. Glutaric acidemia type 1	GA1	ปานกลาง	11
10. Beta-Ketothiolase deficiency	BKT	มาก	17
11. 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA lyase deficiency	HMG	มาก	18
12. Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	MCC	ปานกลาง	111
13. 3-Methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency	3MGA	ปานกลาง	112
14. Multiple carboxylase deficiency	MCD	มาก	15
กลุ่มโรคกรดไขมัน (Fatty acid oxidation disorders)			
1. Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	SCAD	ปานกลาง	34
2. Short-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	SCHAD	ปานกลาง	35
3. Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	MCAD	ปานกลาง	31
4. Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	VLCAD	มาก	33
5. Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	LCHAD	มาก	32
6. Trifunctional protein deficiency	TFP	มาก	36
7. Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	GA2	มาก	37
8. Primary systemic carnitine deficiency (Carnitine uptake defect)	CUD	ปานกลาง	311
9. Carnitine palmitoyltransferase type 1 deficiency	CPT1	ปานกลาง	39
10. Carnitine palmitoyltransferase type 2 deficiency (neonatal)	CPT2	มาก	310
11. Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	CACT	มาก	38
หมายเหตุ : มาก - ต้องได้รับการประเมินภายใน 24 ชั่วโมง ปานกลาง - ต้องได้รับการประเมินภายใน 48 ชั่วโมง			