

单四极杆型气相色谱质谱联用仪

GCMS-QP2020



遗传代谢病高危筛查及辅助诊断系统 独立医学检验实验室 篇

自1966年Tanaka运用气相色谱质谱联用技术（GC-MS）发现首例异戊酸血症以来，GC-MS在遗传代谢病的筛查与诊断中得到了广泛应用。相比传统免疫学方法，GC-MS可实现一针进样同时对多种生物标记物定性和定量，大大提高了遗传代谢病的诊断效率。

液相色谱串联质谱技术（LC-MS/MS）相比传统免疫学方法，具有高灵敏度、高特异性、高通量的特点，是临床质谱领域的主力军。但每种技术都不是完美的，因部分疾病与生物标记物不是一一对应的关系，单一的LC-MS/MS技术无法完全诊断。GC-MS技术可进行尿样中有机酸、氨基酸等物质的检测，结合LC-MS/MS技术于血斑滤纸片样本同时筛查多种疾病，可有效提高遗传代谢病筛查的准确性、敏感性和特异性，特别是针对高危人群进行诊断。

可采用 GC-MS 技术筛查的遗传代谢病：

氨基酸代谢病 (8 种)

- 枫糖尿症
- 酪氨酸血症 I 型
- 酪氨酸血症 II 型
- 酪氨酸血症 III 型
- 2-甲基-3-羟基丁酸血症
- 异丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症
- 尿黑酸尿症
- 5-羟脯氨酸尿症

有机酸代谢病 (28 种)

- 甲基丙二酸血症
- 异戊酸血症
- 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症
- 3-甲基戊烯二酰辅酶 A 水解酶缺乏症
- 3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症
- 丙酸血症
- 3-羟基异丁酸尿症
- 丙二酸血症
- 生物素酶缺乏症
- 全羧化酶合成酶缺乏症
- 戊二酸血症 I 型
- 乙基丙二酸脑病
- 2-羟基戊二酸尿症
- 4-羟基丁酸尿症
- 原发性高草酸尿症 I 型
- * 乳清酸尿
- 乳酸尿症
- * 二羧酸尿症
- 3-羟基-二羧酸尿症
- 泽尔韦格氏综合征
- 卡纳万氏综合征
- 甘油尿症
- L-甘油酸尿症
- D-甘油酸尿症
- 2-酮己二酸尿症
- 甲羟戊酸尿症
- 延胡索酸酶缺乏症
- 甲基丙二酸半脱氢酶缺乏症

脂肪酸 β-氧化障碍 (13 种)

原发性肉碱缺乏症

- * 肉碱棕榈酰转移酶 I 缺乏症
- * 肉碱棕榈酰转移酶 II 缺乏症
- * 肉碱/酰基肉碱移位酶缺乏症
- 短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
- 中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
- * 中链-3-酮酰基辅酶 A 硫解酶缺乏症
- * 极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
- * 短链-3-酮酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
- * 长链-3-酮酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
- 多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症
- * 三功能蛋白缺乏症
- β-酮硫解酶缺乏症

尿素循环障碍 (8 种)

- * 鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症
- * 氨甲酰磷酸合成酶缺乏症
- * 瓜氨酸血症 I 型
- 瓜氨酸血症 II 型 (希特林蛋白缺乏症)
- * 精氨酸琥珀酸尿症
- 精氨酸血症
- * 高鸟氨酸血症
- 高鸟氨酸血症、高氨血症、同型瓜氨酸尿症综合征
- * N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症

其他症状 (6 种)

酮症
羧甲基琥珀酸摄入
维生素 C 摄入
阿司匹林摄入
维生素 B1 缺乏症
丙戊酸治疗

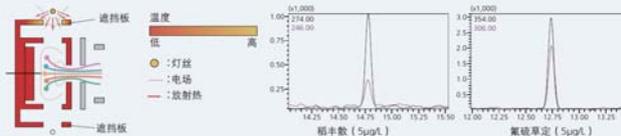
注：标“*”病种为气相色谱质谱法辅助诊断，需要联合干血斑滤纸片串联质谱法检测结果综合判断

单四极杆型气相色谱质谱联用仪



▶ 高性能离子源 (专利号: US7939810)

专利高辉度离子源可获得高灵敏度和高稳定性的分析结果。



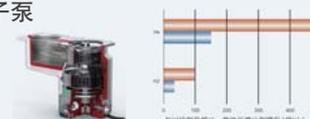
▶ 前置可转动预四极杆的金属四极杆质量分析器 & OD Lens (专利号: US6737644)

前置预四极杆可有效避免四极杆质量分析器的污染。高精度金属钨结构的四极杆提供质荷比 (m/z) 1.5-1090 的质量范围应用于不同分析领域。



▶ 双入口差动式大排量涡轮分子泵

采用离子源和四极杆质量分析器分别排气的差动式真空系统，可保证良好的质谱状态。



新生儿遗传代谢疾病筛查系统及其应用

