

◇ 別 表 (対象疾患一覧)

(先天性代謝異常症)	
○ アミノ酸代謝異常症	
フェニルケトン尿症	タンデムマス法 (HPLC法)
メープルシロップ尿症	
ホモシスチン尿症	
○ その他のアミノ酸代謝異常症	
高チロシン血症1型	タンデムマス法
シトルリン血症1型 (古典型)	
アルギニノコハク酸尿症	
シトルリン血症2型 (シトルリン欠損症)	
○ 有機酸代謝異常症	
メチルマロン酸血症	タンデムマス法
プロピオン酸血症	
βケトチオラーゼ欠損症	
イソ吉草酸血症	
メチルクロトニルグリシン尿症	
ヒドロキシメチルグルタル酸 (HMG) 血症	
複合カルボキシラーゼ欠損症	
グルタル酸血症1型	
○ 脂肪酸代謝異常症	
中鎖アシル-CoA脱水素酵素 (MCAD) 欠損症	タンデムマス法
極長鎖アシル-CoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症	
長鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素 (LCHAD) 欠損症	
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1 (CPT1) 欠損症	
カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2 (CPT2) 欠損症	
カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ (TRANS) 欠損症	
全身性カルニチン欠乏症 (カルニチントランスポータ異常症)	
グルタル酸血症2型	
○ 糖質代謝異常	
ガラクトース血症	ガラクトース脱水素酵素・ボイトラー法
(内分泌疾患)	
先天性副腎過形成症	エンザイムイムノアッセイ法
先天性甲状腺機能低下症	
(実証事業)	
重症複合免疫不全症 (SCID)	定量PCR法
脊髄性筋萎縮症 (SMA)	