検査を行う疾患（２０疾患）

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 区分 | No. | 検　査　対　象　疾　患 |
| 糖代謝異常 | 1 | ガラクトース血症 |
| 内分泌代謝異常 | 2 | 先天性甲状腺機能低下症 |
| 3 | 先天性副腎過形成症 |
| アミノ酸代謝異常 | 4 | フェニルケトン尿症 |
| 5 | メープルシロップ尿症 |
| 6 | ホモシスチン尿症 |
| 7 | シトルリン血症１型 |
| 8 | アルギニノコハク酸尿症 |
| 有機酸代謝異常 | 9 | メチルマロン酸血症 |
| 10 | プロピオン酸血症 |
| 11 | イソ吉草酸血症 |
| 12 | メチルクロトニルグリシン尿症 |
| 13 | ヒドロキシメチルグルタル酸血症 |
| 14 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 |
| 15 | グルタル酸血症１型 |
| 脂肪酸代謝異常 | 16 | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 |
| 17 | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 |
| 18 | 三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症 |
| 19 | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 |
|  | 20 | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症 |

　※No．4～20はタンデムマス法を用いた検査