

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