

アミノ酸代謝異常

1. フェニルケトン尿症
2. ホモシスチン尿症
3. メープルシロップ尿症
4. シトルリン血症I型
5. アルギニノコハク酸尿症
6. シトルリン欠損症
7. 高チロシン血症I型
8. 高アルギニン血症

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(HMG血症)
14. 複合カルボキシラーゼ欠損症
15. グルタル酸血症I型
16. β -ケトチオラーゼ欠損症

脂肪酸代謝異常

17. MCAD欠損症
18. VLCAD欠損症
19. TFP/LCHAD欠損症
20. CPT1欠損症
21. CPT2欠損症
22. CACT欠損症
23. 全身性カルニチン欠乏症
24. グルタル酸血症II型

糖質代謝異常

25. ガラクトース血症

内分泌異常

26. 先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)
27. 先天性副腎過形成症

MCAD: 中鎖アシル-CoA脱水素酵素

VLCAD: 極長鎖アシル-CoA脱水素酵素

TFP/LCHAD: 三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素

CPT: カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ

CACT: カルニチン・アシルカルニチントランスロカーゼ

1~24は、タンデムマス検査の項目

赤字は厚生労働省課長通知(雇児母発0707第2号)には含まれない検査項目