

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