

対象疾患

	疾患名	略語	検査法
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	PKU	タンデムマス法
	メープルシロップ尿症	MSUD	
	ホモシスチン尿症	HCU	
	シトルリン血症1型	CTLN1	
	アルギニノコハク酸尿症	ASA	
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症	MMA	タンデムマス法
	プロピオン酸血症	PA	
	イソ吉草酸血症	IVA	
	メチルクロトニルグリシン尿症	MCCD	
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	HMGA	
	複合カルボキシラーゼ欠損症	MCD	
	グルタル酸血症 I 型	GA1	
脂肪酸代謝異常症	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	MCAD	タンデムマス法
	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	VLCAD	
	三頭酵素欠損症/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	TFP/LCHAD	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - I 欠損症	CPT1	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - II 欠損症	CPT2	

	疾患名	検査法
糖代謝異常症	ガラクトース血症	マイクロプレート・酵素法
		ボイトラー法
内分泌異常症	先天性甲状腺機能低下症	エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)
	先天性副腎過形成症	エンザイムイムノアッセイ法 (ELISA)