

タンデムマス法対象17疾患

	疾患名	略語	指標	再採血カットオフ値		即精密検査カットオフ値	
				($\mu\text{mol/L}$)	アミノ酸(mg/dl)	($\mu\text{mol/L}$)	アミノ酸(mg/dl)
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	PKU	Phe	120	2.0	500	8.3
	メープルシロップ尿症	MSUD	Leu+Ile & Val	340 250	4.4 2.9	600	7.9
	ホモシスチン尿症	HCU	Met	67	1.0	340	5.0
	シトルリン血症1型	CTLN1	Cit	100		250	
	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	C3	3.9		8.0	
	プロピオン酸血症	PA	& C3/C2	0.24		0.24	
	イソ吉草酸血症	IVA	C5	1.0		5.0	
	メチルクロトニルグリシン尿症	MCCD	C5-OH	1.00		2.00	
	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	C5-DC	0.35			
脂肪酸代謝異常症	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	MCAD	C8 & C8/C10	0.28 1.2		0.28 1.2	
	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	VLCAD	C14:1 & C14:1/C2	0.3 0.013		0.3 0.013	
	三頭酵素/長鎖3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症	TFP/LCHAD	C16-OH & C18:1-OH	0.100 0.100		0.100 0.100	
	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	C0/(C16+C18)	75		75	
	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	(16+C18:1)/C2 C14/C3	0.37 0.42		0.37 0.42	

糖代謝異常症

疾患名	検査法	測定物質	再採血カットオフ値	即精密検査カットオフ値
ガラクトース血症	マイクロプレート・酵素法 ポイトラー法	Gal Gal-1-P Gal-1-P Uridyltransferase	3mg/dL 15mg/dL 蛍光が微弱または無	Galが3mg/dL以上かつ ポイトラー法で蛍光無

内分泌異常症

疾患名	検査法	測定物質	再採血カットオフ値	即精密検査カットオフ値
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)	TSH	8 $\mu\text{U/mL}$	30 $\mu\text{U/mL}$
先天性副腎過形成症	エンザイムイムノアッセイ法(ELISA)	17-OHP	直接法10ng/mL 抽出法 4ng/mL	直接法10ng/mL以上で有症状 または 抽出法10ng/mL以上