

## 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	CIT-1	
	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	3-MCC	
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	HMG	
	複合カルボキシラーゼ欠損症	MCD	
	グルタル酸血症1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-1欠損症	CPT-1	
	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症	CPT-2	

	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
		ポイトラー法
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)