

先天性代謝異常等検査 対象疾患

1	アミノ酸代謝異常症	フェニールケトン尿症
2		メープルシロップ尿症（楓糖尿症）
3		ホモシスチン尿症
4		シトルリン血症1型
5		アルギニノコハク酸尿症
6	有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症
7		プロピオン酸血症
8		イソ吉草酸血症
9		メチルクロトニルグリシン尿症
10		ヒドロキシメチルグルタル酸血症（HMG血症）
11		複合カルボキシラーゼ欠損症
12		グルタル酸血症1型
13	脂肪酸代謝異常症	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（MCAD欠損症）
14		極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症（VLCAD欠損症）
15		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欠損症）
16		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症
17		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症
18	ガラクトース血症	
19	先天性甲状腺機能低下症	
20	先天性副腎過形成症	
21	重症複合免疫不全症	
22	脊髄性筋萎縮症	