

先天性代謝異常等検査対象疾患

	疾患名
アミノ酸代謝異常 (5 疾患)	フェニルケトン尿症
	メープルシロップ尿症
	ホモシスチン尿症
	シトルリン血症1型
	アルギニノコハク酸尿症
有機酸代謝異常 (7 疾患)	メチルマロン酸血症
	プロピオン酸血症
	イソ吉草酸血症
	メチルクロトニルグリシン尿症
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症)
	複合カルボキシラーゼ欠損症
	グルタル酸血症1型
脂肪酸代謝異常 (5 疾患)	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)
	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)
	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)
	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欠損症)
	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欠損症)
糖質代謝異常 (1 疾患)	ガラクトース血症
内分泌疾患 (2 疾患)	先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症)
	先天性副腎過形成症
免疫不全症 (2 疾患)	重症複合免疫不全症
	B細胞欠損症
小児神経疾患 (1 疾患)	脊髄性筋萎縮症
ライソゾーム病 (3 疾患)	ポンペ病
	ムコ多糖症Ⅰ型
	ムコ多糖症Ⅱ型