

様式3－別紙

陽性基準

検査項目	陽性基準	対象疾病
フェニルアラニン (Phe)	181.8 μ mol/l以上	フェニルケトン尿症 (PKU) 高フェニルアラニン血症 BH4欠乏症 新生児一過性高フェニルアラニン血症
ロイシン (Leu)	267 μ mol/l以上	メープルシロップ尿症 (MSUD) 新生児一過性高ロイシン血症
アロイソロイシン (Allo-Ile)	0.1 μ mol/l以上 (参考値)	メープルシロップ尿症 (MSUD)
メチオニン (Met)	80.0 μ mol/l以上	ホモシスチン尿症 (HCU) 高メチオニン血症 新生児一過性高メチオニン血症
シトルリン (Cit)	100 μ mol/l以上	シトルリン血症Ⅰ型 (CitⅠ) アルギニノコハク酸尿症 (ASA)
アルギニノコハク酸 (ASA)	1.5 μ mol/l以上 (参考値)	アルギニノコハク酸尿症 (ASA)
プロピオニルカルニチン (C3) プロピオニルカルニチン/アセチルカルニチン (C3/C2)	3.6 nmol/ml以上 0.25以上	メチルマロン酸血症 (MMA) プロピオン酸血症 (PA)
イソバレルイルカルニチン (C5)	1.0 nmol/ml以上	イソ吉草酸血症 (IVA)
グルタルイルカルニチン (C5-DC)	0.35 nmol/ml以上	グルタル酸血症Ⅰ型 (GAⅠ)
3-ヒドロキシイソバレルイルカルニチン (C5OH)	1.0 nmol/ml以上	メチルクロトニルグリシン尿症 (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)
オクタノイルカルニチン (C8) オクタノイルカルニチン/デカノイルカルニチン (C8/C10)	0.3 nmol/ml以上 1.0以上	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)
ミストレイルカルニチン (C14:1) ミストレイルカルニチン/アセチルカルニチン (C14:1/C2)	0.4 nmol/ml以上 0.013以上	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)
3-ヒドロキシパルミトイルカルニチン (C16-OH) 3-ヒドロキソレイルカルニチン (C18:1-OH)	0.05 nmol/ml以上 0.05 nmol/ml以上	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)
遊離カルニチン/(パルミトイルカルニチン+ステアロイルカルニチン) (C0/(C16+C18))	100以上	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症 (CPT-1欠損症)
パルミトイルカルニチン+オレイルカルニチン/アセチルカルニチン (C16+C18:1)/C2 ミストイルカルニチン/プロピオニルカルニチン (C14/C3)	0.40以上 0.41以上	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症 (CPT-2欠損症)
ガラクトース (Gal)	8mg/dl以上	ガラクトース-1-リン酸-ウリジルトランスフェラーゼ欠損症 (GALT欠損症、ガラクトース血症Ⅰ型) ガラクトキナーゼ欠損症 (GALK欠損症、同Ⅱ型) エピメラーゼ欠損症 (GALE欠損症、同Ⅲ型) ガラクトースムタローゼ欠損症 (GALM欠損症、同Ⅳ型) 一過性ガラクトース血症
ガラクトース-1-リン酸 (Gal-1-P)	25mg/dl以上	
ガラクトース-1-リン酸-ウリジルトランスフェラーゼ活性	蛍光発色なし	
UDP-ガラクトース-4-エピメラーゼ活性 (Ep)	蛍光発色なし	
甲状腺刺激ホルモン (TSH) 遊離サイロキシ (FT ₄)	9 μ IU/mL以上 1.0ng/dL未満 (参考値)	先天性甲状腺機能低下症 (CH)
17-ヒドロキシprogステロン (17-OHP) 11-デヒドロキシコルチゾール/17-ヒドロキシprogステロン (11-DOF/17-OHP) (17-ヒドロキシprogステロン + 4-アンドロステジオン) / コルチゾール ((17-OHP + 4-AD)/F) 21-デヒドロキシコルチゾール (21-DOF)	1.5 ng/ml以上 0.3 以下 0.3 以上 1.0 ng/ml以上 (参考値) (LC/MS/MS法による値)	先天性副腎過形成症 (CAH)
T細胞受容体遺伝子再構成断片 (TREC)	11.0 copies/ μ L以下	重症複合免疫不全症 (SCID)
Ig κ 鎖遺伝子再構成断片 (KREC)	21.0 copies/ μ L以下	B細胞欠損症 (BCD)
SMN1遺伝子 (SMN1)	668 copies/ μ L以下	脊髄性筋萎縮症 (SMA)
酸性 α -グルコシダーゼ活性値 (GAA)	0.90 μ mol/l/hr以下	ポンペ病 (PD)
α -L-イブズロニダーゼ活性値 (IDUA)	1.50 μ mol/l/hr以下	ムコ多糖症Ⅰ型 (MPS1)
イソロン酸-2-スルファターゼ活性値 (I2S)	1.60 μ mol/l/hr以下	ムコ多糖症Ⅱ型 (MPS2)