

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 $\mu\text{mol}/\text{l}$ 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 $\mu\text{mol}/\text{l}$ 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 $\mu\text{mol}/\text{l}$ 以上 (参考値)	メープルシロップ尿症 (MSUD)
メチオニン (Met)	80.0 $\mu\text{mol}/\text{l}$ 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 $\mu\text{mol}/\text{l}$ 以上	シトルリン血症 I型 (Cit I) アルギニノコハク酸尿症 (ASA)
アルギニノコハク酸 (ASA)	1.5 $\mu\text{mol}/\text{l}$ 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)	3.6 nmol/ml以上	メチルマロン酸血症 (MMA)
プロピオニルカルニチン/アセチルカルニチン(C3/C2)	0.25以上	プロピオン酸血症 (PA)
イソバーリルカルニチン (C5)	1.0 nmol/ml以上	イソ吉草酸血症 (IVA)
グリタリルカルニチン (C5-DC)	0.35 nmol/ml以上	グルタル酸血症 I型 (GA I)
3-ヒドロキシバーリルカルニチン (C50H)	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)	0.3 nmol/ml以上	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
オクタノイルカルニチン/デカノイルカルニチン (C8/C10)	1.0以上	(MCAD欠損症)
ミリストイルカルニチン (C14:1)	0.4 nmol/ml以上	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
ミリストイルカルニチン/アセチルカルニチン (C14:1/C2)	0.013以上	(VLCAD欠損症)
3-ヒドロキシバーリルカルニチン(C16-0H)	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
3-ヒドロキシオレイルカルニチン(C18:1-0H)	0.05 nmol/ml以上	欠損症 (TFP/LCHAD欠損症)
遊離カルニチン/(¹⁴ C-ミトキカルニチン+ステアロイルカルニチン) (CO/(C16+C18))	100以上	カルニチンパルミトイльтランスクエラーゼ-I 欠損症 (CPT-1欠損症)
バーリミトキカルニチン+オレイルカルニチン /アセチルカルニチン (C16+C18:1)/C2	0.40以上	カルニチンパルミトイльтランスクエラーゼ-II 欠損症 (CPT-2欠損症)
ミリストイルカルニチン/プロピオニルカルニチン (C14/C3)	0.41以上	
ガラクトース (Gal)	8mg/dl以上	
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-ウリジルトランスクエラーゼ 欠損症 (GALT欠損症、ガラクトース血症 I型)
ガラクトース-1-リン酸-ウリジルトランスクエラーゼ 活性	蛍光発色なし	ガラクトキナーゼ欠損症 (GALK欠損症、同II型) エビメラーゼ欠損症 (GALE欠損症、同III型)
UDP-ガラクトース-4-エピメラーゼ 活性 (Ep)	蛍光発色なし	ガラクトースタロターゼ欠損症 (GALM欠損症、同IV型) 一過性ガラクトース血症
甲状腺刺激ホルモン (TSH)	9 $\mu\text{IU}/\text{mL}$ 以上	先天性甲状腺機能低下症 (CH)
遊離甲状腺素(FT ₄)	1.0ng/dL未満(参考値)	
17-ヒドロキシプロゲステロン (17-OHP)	1.5 ng/ml以上	
11-デオキシコルチゾール/17-ヒドロキシプロゲステロン (11-DOF/17-OHP)	0.3 以下	
(17-ヒドロキシプロゲステロン + 4-アンヒドロステンゾロン) / コルチゾール ((17-OHP + 4-AD)/F)	0.3 以上	先天性副腎過形成症 (CAH)
21-デオキシコルチゾール (21-DOF)	1.0 ng/ml以上(参考値) (LC/MS/MS法による値)	
T細胞受容体遺伝子再構成断片 (TREC)	11.0 copies/ μL 以下	重症複合免疫不全症 (SCID)
Igκ鎖遺伝子再構成断片 (KREC)	21.0 copies/ μL 以下	B細胞欠損症 (BCD)
SMN1遺伝子 (SMN1)	668 copies/ μL 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 $\mu\text{mol}/\text{l}/\text{hr}$ 以下	ポンペ病 (PD)
α-L-イズロニダーゼ活性値 (IDUA)	1.50 $\mu\text{mol}/\text{l}/\text{hr}$ 以下	ムコ多糖症 I型 (MPS1)
イヌリン酸-2-スルファターゼ 活性値 (I2S)	1.60 $\mu\text{mol}/\text{l}/\text{hr}$ 以下	ムコ多糖症 II型 (MPS2)