

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 $\mu$ mol/l以上  | フェニルケトン尿症(PKU)<br>高フェニルアラニン血症<br>BH4欠乏症<br>新生児一過性高フェニルアラニン血症      |
| ロイシン (Leu)  | 267 $\mu$ mol/l以上  | メーブルシロップ尿症(MSUD)<br>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 $\mu$ mol/l以上(参考値)   | メーブルシロップ尿症(MSUD)  |
| メチオニン (Met)   | 80.0 $\mu$ mol/l以上   | ホモシスチン尿症(HCU)<br>高メチオニン血症<br>新生児一過性高メチオニン血症                       |
| シトルリン (Cit)   | 100 $\mu$ mol/l以上  | シトルリン血症Ⅰ型(CitⅠ)<br>アルギニノコハク酸尿症(ASA)                               |
| アルギニノコハク酸(ASA)  | 1.5 $\mu$ 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)<br>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<br>0.25以上  | メチルマロン酸血症(MMA)<br>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)<br>ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG)<br>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)<br>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<br>1.0以上   | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(MCAD欠損症)   |
| ミリスチルイルカルニチン(C14:1)<br>ミリスチルイルカルニチン/アセチルカルニチン(C14:1/C2)   | 0.4 nmol/ml以上<br>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)<br>3-ヒドロキシオレイルカルニチン(C18:1-OH)  | 0.05 nmol/ml以上<br>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<br>ミリスチルイルカルニチン/プロピオニルカルニチン(C14/C3)   | 0.40以上<br>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(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-ウリジルトランスフェラーゼ活性  | 蛍光発色なし   | ガラクトキナーゼ欠損症(GALK欠損症、同Ⅱ型)<br>エピメラーゼ欠損症(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   | ガラクトースムタローゼ欠損症(GALM欠損症、同Ⅳ型)<br>一過性ガラクトース血症                        |
| 甲状腺刺激ホルモン(TSH)<br>遊離チロキシ(FT <sub>4</sub> )  | 9 $\mu$ IU/mL以上<br>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)<br>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)<br>(17-ヒドロキシprogステロン + 4-アンドロステノン) / コルチゾール((17-OHP + 4-AD)/F)<br>21-デヒドロキシコルチゾール(21-DOF) | 1.5 ng/ml以上<br>0.3 以下<br>0.3 以上<br>1.0 ng/ml以上(参考値)<br>(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/ $\mu$ L以下   | 重症複合免疫不全症(SCID)   |
| Ig $\kappa$ 鎖遺伝子再構成断片(KREC)   | 21.0 copies/ $\mu$ L以下   | B細胞欠損症(BCD)   |
| SMN1遺伝子(SMN1)   | 668 copies/ $\mu$ L以下  | 脊髄性筋萎縮症(SMA)  |
| 酸性 $\alpha$ -グルコシダーゼ活性値(GAA)  | 0.90 $\mu$ mol/l/hr以下  | ポンペ病(PD)  |
| $\alpha$ -L-イブロニダーゼ活性値(IDUA)  | 1.50 $\mu$ mol/l/hr以下  | ムコ多糖症Ⅰ型(MPS1)   |
| イソマロン酸-2-スルファターゼ活性値(I2S)  | 1.60 $\mu$ mol/l/hr以下  | ムコ多糖症Ⅱ型(MPS2)   |