

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 $\mu\text{mol/l}$ 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 $\mu\text{mol/l}$ 以上   | メープルシロップ尿症(MSUD)<br>新生児一過性高ロイシン血症                                 |
| メチオニン (Met)   | 80.0 $\mu\text{mol/l}$ 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 $\mu\text{mol/l}$ 以上   | シトルリン血症I型 (Cit I)<br>アルギニノコハク酸尿症(ASA)                             |
| プロピオン酸カルニチン (C3)<br>プロピオン酸カルニチン/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)   | 0.25 nmol/ml以上   | グルタル酸血症I型 (GA I)  |
| 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/プロピオン酸カルニチン (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   | <ホト法蛍光発色なし>   |
| ガラクトース-1-リン酸 (Gal-1-P)  | 25mg/dl以上  | ガラクトース血症 (ガラクトースウリジルトランスフェラーゼ欠損症)                                 |
| 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 (ホト法 (Beu))   | 蛍光発色なし   | <ホト法蛍光発色あり><br>ガラクトキナーゼ欠損症  |
| UDP-ガラクトース-4-エピメラーゼ 活性 (Ep)   | 蛍光発色なし   | エピメラーゼ欠損症<br>一過性ガラクトース血症  |
| 甲状腺刺激ホルモン (TSH)<br>遊離チロキシン (FT <sub>4</sub> )   | 9 $\mu\text{IU/mL}$ 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progesterone (17-OHP)<br>11-デヒドロepiandrosterone/17-ヒドロキシprogesterone (11-DOF/17-OHP)<br>(17-ヒドロキシprogesterone + 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epiandrosterone (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)  |