

先天性代謝異常等検査の対象疾患及び判定基準

疾患群	対象疾患	測定物質	基準値	
			再検査	要精密検査
アミノ酸代謝異常症 (nmol/mL)	フェニルケトン尿症	Phe	>180	>600
	メープルシロップ尿症	Leu + Ileu	>350	>600
		Val	>250	
	ホモシスチン尿症	Met	>80	
	シトルリン血症	Cit	>100	>300
アルギニノコハク酸尿症	Cit	>100	>300	
有機酸代謝異常症 (nmol/mL)	メチルマロン酸血症/プロピオン酸血症	C3	>3.6	>8.0
		C3/C2	>0.25	>0.25
	イソ吉草酸血症	C5	>1.0	>5.0
	メチルクロトニルグリシン尿症	C50H	>1.0	>2.0
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症			
	複合カルボキシラーゼ欠損症			
グルタル酸血症 I 型	C5DC	>0.25		
脂肪酸代謝異常症 (nmol/mL)	MCAD 欠損症	C8	>0.3	
		C8/C10	>1.4	
	VLCAD 欠損症	C14:1	>0.4	
		C14:1/C2	>0.013	
	三頭酵素/LCHAD 欠損症	C160H	>0.1	
		C18:10H	>0.1	
CPT1 欠損症	C0/(C16+C18)	>100		
CPT2 欠損症	C14/C3	>0.48		
	(C16+C18:1)/C2	>0.54		
糖代謝異常症 (mg/dL)	ガラクトース血症	Gal	≧3.0	≧8.0
内分泌疾患	先天性甲状腺機能低下症 (μU/ml)	TSH	≧9.0	≧30.0
	先天性副腎過形成症 (ng/ml)	17-OHP (抽出法)	≧3.0	≧7.0
重症複合免疫不全症	重症複合免疫不全症(コピー/10 ⁵ セル)	TREC	<500* ¹	<500* ²
		KREC	<500* ¹	<500* ²
脊髄性筋萎縮症	脊髄性筋萎縮症 (Ct 値)	SMN1	-	≧31.24

*1 在胎週数 37 週未満 *2 在胎週数 37 週以上