

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