

先天性代謝異常等検査対象疾患

| | 疾患名 |
|----------------------|---|
| アミノ酸代謝異常 (5 疾患) | フェニルケトン尿症 |
| | メープルシロップ尿症 |
| | ホモシスチン尿症 |
| | シトルリン血症1型 |
| | アルギニノコハク酸尿症 |
| 有機酸代謝異常 (7 疾患) | メチルマロン酸血症 |
| | プロピオン酸血症 |
| | イソ吉草酸血症 |
| | メチルクロトニルグリシン尿症 |
| | ヒドロキシメチルグルタル酸血症 (HMG血症) |
| | 複合カルボキシラーゼ欠損症 |
| | グルタル酸血症1型 |
| 脂肪酸代謝異常 (5 疾患) | 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症) |
| | 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症) |
| | 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) |
| | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 (CPT-1欠損症) |
| | カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症 (CPT-2欠損症) |
| 糖質代謝異常 (1 疾患) | ガラクトース血症 |
| 内分泌疾患 (2 疾患) | 先天性甲状腺機能低下症 (クレチン症) |
| | 先天性副腎過形成症 |
| 免疫不全症 (2 疾患) | 重症複合免疫不全症 |
| | B細胞欠損症 |
| 小児神経疾患 (1 疾患) | 脊髄性筋萎縮症 |