

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) 高フェニルアラニン血症 BH4欠乏症 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	メープルシロップ尿症(MSUD) 新生児一過性高ロイシン血症
メチオニン (Met)	80.0 $\mu$ mol/l以上	ホモシスチン尿症(HCU) 高メチオニン血症 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 (Cit I) アルギニノコハク酸尿症(ASA)
プロピオン酸カルニチン (C3) 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 0.25以上	メチルマロン酸血症(MMA) 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	グルタル酸尿症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) ヒドロキシメチルグルタル酸血症(HMG) 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) 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 1.0以上	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症(MCAD欠損症)
ミリスチレイルカルニチン (C14:1) ミリスチレイルカルニチン/アセチルカルニチン (C14:1/C2)	0.4 nmol/ml以上 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) 3-ヒドロキシオレイルカルニチン(C18:1-OH)	0.05 nmol/ml以上 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 ミリスチルカルニチン/プロピオン酸カルニチン (C14/C3)	0.40以上 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	<ホトラー法蛍光発色なし>
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 (ホトラー法(Beu))	蛍光発色なし	<ホトラー法蛍光発色あり> 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 一過性ガラクトース血症
甲状腺刺激ホルモン (TSH) 遊離チロキシン(FT <sub>4</sub> )	9 $\mu$ IU/mL以上 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) 11-デヒドロコルチゾール/17-ヒドロキシprogステロン (11-DOF/17-OHP) (17-ヒドロキシprogステロン + 4-アンドロステジオン) / コルチゾール ((17-OHP + 4-AD)/F) 21-デヒドロコルチゾール (21-DOF)	1.5 ng/ml以上 0.3 以下 0.3 以上 1.0 ng/ml以上(参考値) (LC/MS/MS法による値)	先天性副腎過形成症(CAH)