

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 μ 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 μ mol/l以上	メーブルシロップ尿症 (MSUD) 新生児一過性高ロイシン血症
アロイソロイシン (Allo-Ile)	0.1 μ mol/l以上 (参考値)	メーブルシロップ尿症 (MSUD)
メチオニン (Met)	80.0 μ 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 μ 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)
アルギニノコハク酸 (ASA)	1.5 μ mol/l以上 (参考値)	アルギニノコハク酸尿症 (ASA)
プロピオニルカルニチン (C3)	3.6 nmol/ml以上	メチルマロン酸血症 (MMA)
プロピオニルカルニチン/アセチルカルニチン (C3/C2)	0.25以上	プロピオン酸血症 (PA)
イソバレリルカルニチン (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リルカルニチン (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)	0.3 nmol/ml以上	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (MCAD欠損症)
オクタノイルカルニチン/デカノイルカルニチン (C8/C10)	1.0以上	
ミリスチレイルカルニチン (C14:1)	0.4 nmol/ml以上	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)
ミリスチレイルカルニチン/アセチルカルニチン (C14:1/C2)	0.013以上	
3-ヒドロキシパルミトイルカルニチン (C16-OH)	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)
3-ヒドロキソレイルカルニチン (C18:1-OH)	0.05 nmol/ml以上	
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	0.40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)
ミリスチルカルニチン/プロピオニルカルニチン (C14/C3)	0.41以上	
ガラクトース (Gal)	8mg/dl以上	<ホトトラ法蛍光発色なし>
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-ウリシルトランスフェラーゼ活性 (ホトトラ法 (Beu))	蛍光発色なし	<ホトトラ法蛍光発色あり> 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)	9 μ IU/mL以上	先天性甲状腺機能低下症 (CH)
遊離サイロキシン (FT ₄)	1.0ng/dL未満 (参考値)	
17-ヒドロキシprogステロン (17-OHP)	1.5 ng/ml以上	
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)	0.3 以下	
(17-ヒドロキシprogステロン + 4-アンドロステノン) / コルチゾール ((17-OHP + 4-AD)/F)	0.3 以上	先天性副腎過形成症 (CAH)
21-デヒドロコルチゾール (21-DOF)	1.0 ng/ml以上 (参考値) (LC/MS/MS法による値)	
T細胞受容体遺伝子再構成断片 (TREC)	11.0 copies/ μ L以下	重症複合免疫不全症
Ig κ 鎖遺伝子再構成断片 (KREC)	21.0 copies/ μ L以下	B細胞欠損症
SMN1遺伝子 (SMN1)	668 copies/ μ L以下	脊髄性筋萎縮症