

## 先天性代謝異常等検査（新生児マス・スクリーニング検査）の対象疾患について

20疾患を「一次対象疾患」と位置づけ、「一次対象疾患」より「現状において確定診断が容易でない・治療効果が確実でない段階」の疾患を「二次対象疾患（5疾患）」とし、「一次対象疾患」と合わせた25疾患で実施します。

### 一次対象疾患（20疾患）内訳

#### 【アミノ酸代謝異常症<5疾患>】

- 〔1〕 フェニルケトン尿症、〔2〕 メープルシロップ尿症、〔3〕 ホモシスチン尿症、
- 〔4〕 シトルリン血症Ⅰ型、〔5〕 アルギニノコハク酸尿症

#### 【有機酸代謝異常症<7疾患>】

- 〔1〕 メチルマロン酸血症、〔2〕 プロピオン酸血症、〔3〕 イソ吉草酸血症、〔4〕 メチルクロトニルグリシン尿症、〔5〕 ヒドロキシメチルグルタル酸血症、〔6〕 複合カルボキシラーゼ欠損症、
- 〔7〕 グルタル酸血症Ⅰ型

#### 【脂肪酸β酸化異常症<5疾患>】

- 〔1〕 中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、〔2〕 極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症、
- 〔3〕 三頭酵素欠損症〔4〕 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-Ⅰ欠損症、
- 〔5〕 カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-Ⅱ欠損症

#### 【ガラクトース血症】

#### 【先天性副腎過形成症】

#### 【先天性甲状腺機能低下症】

### 二次対象疾患（5疾患）内訳

#### 【その他のアミノ酸代謝異常症<1疾患>】

- 〔1〕 シトリン欠損症

#### 【その他の有機酸代謝異常症<1疾患>】

- 〔1〕 βケトチオラーゼ欠損症

#### 【その他脂肪酸β酸化異常症<3疾患>】

- 〔1〕 カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症
- 〔2〕 全身性カルニチン欠乏症
- 〔3〕 グルタル酸血症Ⅱ型