

	検査方法	検査項目	
1	従来の先天性代謝異常 検査	フェニルケトン尿症	アミノ酸 代謝異常
2		メープルシロップ尿症	
3		ホモシスチン尿症	
4		ガラクトース血症	糖質代謝 異常
5		先天性副腎過形成症	内分泌 疾患
6		先天性甲状腺機能低下症	
7	タンデムマス法による 検査	シトルリン血症1型	アミノ酸 代謝異常
8		アルギニノコハク酸尿症	
9		メチルマロン酸血症	有機酸 代謝異常
10		プロピオン酸血症	
11		イソ吉草酸血症	
12		メチルクロトニルグリシン尿症	
13		ヒドロキシメチルグルタル酸血症	
14		複合カルボキシラーゼ欠損症	
15		グルタル酸血症1型	脂肪酸 代謝異常
16		中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (MCAD 欠損症)	
17		極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 (VLCAD 欠損症)	
18		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)	
19		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-1欠損症 (CPT1欠損症)	
20		カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症 (CPT2欠損症)	