

対象疾患一覧表

区分	説明	No	病気
アミノ酸代謝異常	食物からとった蛋白質が分解されてアミノ酸になります。この種類の病気は、代謝に異常があるためにアミノ酸が蓄積し身体に障害をおこします。	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 1 型
		5	アルギニノコハク酸尿症
有機酸代謝異常	アミノ酸が分解してゆく過程でできる有機酸が代謝異常により身体に蓄積し障害をおこします。	6	メチルマロン酸血症
		7	プロピオン酸血症
		8	イソ吉草酸血症
		9	メチルクロトニルグリシン尿症
		10	ヒドロキシメチルグルタル酸 (HMG) 血症
		11	複合カルボキシラーゼ欠損症
		12	グルタル酸血症 1 型
脂肪酸代謝異常	炭水化物からのエネルギーが足りなくなると脂肪を分解してエネルギー源としますが、脂肪のエネルギー代謝に障害があるため空腹時や運動時にエネルギー不足になり、低血糖が引き起こされたり、突然死の一因となったりします。	13	中鎖アシルCoA脱水素酵素 (MCAD) 欠損症
		14	極長鎖アシルCoA脱水素酵素 (VLCAD) 欠損症
		15	三頭酵素 (TFP)/長鎖 3_ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素 (LCHAD)欠損症
		16	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ_1 (CPT1) 欠損症
		17	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ_2 (CPT2) 欠損症
糖質代謝異常	糖の一種のガラクトースの代謝異常による病気です。	18	ガラクトース血症
内分泌疾患	ホルモンが正常に分泌されないことにより障害をおこします。	19	先天性甲状腺機能低下症
		20	先天性副腎過形成症

検査対象となる病気の内、タンデムマス法で発見できるのは 1～17 です。