

【NBS対象疾患一覧】

●印:一次対象疾患 △印:二次対象疾患

アミノ酸代謝異常		略称
●	フェニルケトン尿症	PKU
●	メープルシロップ尿症	MSUD
●	ホモシスチン尿症	HCU
●	シトルリン血症 I 型	CTLN1
●	アルギニノコハク酸尿症	ASA
△	シトルリン欠損症	NICCD

有機酸代謝異常		略称
●	メチルマロン酸血症	MMA
●	プロピオン酸血症	PA
●	イソ吉草酸血症	IVA
●	メチルクロトニルグリシン尿症	MCCD
●	ヒドロキシメチルグルタル酸 (HMG) 血症	HMGA
●	複合カルボキシラーゼ欠損症	MCD
△	βケトチオラーゼ欠損症	BKT
●	グルタル酸血症 I 型	GA1

脂肪酸代謝異常		略称
●	中鎖アシルCoA脱水素酵素(MCAD)欠損症	MCAD
●	極長鎖アシルCoA脱水素酵素(VLCAD)欠損症	VLCAD
●	三頭酵素(TFP)欠損症	TFP
●	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - I (CPT1)欠損症	CPT1
●	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ - II (CPT2)欠損症	CPT2
△	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ(CACT)欠損症	CACT
△	全身性カルニチン欠乏症	PCD
△	グルタル酸血症 II 型	GA2

内分泌疾患		略称
●	先天性甲状腺機能低下症	CH
●	先天性副腎過形成症	CAH

糖質代謝異常		略称
●	ガラクトース血症	GAL