

遺傳性疾病之新生兒先天性代謝異常疾病檢查項目

- 1、苯酮尿症(PKU)
- 2、高胱氨酸尿症(HCU)
- 3、半乳糖血症(GAL)
- 4、先天性甲狀腺低能症(CHT)
- 5、葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症(G6PD)
- 6、先天性腎上腺增生症(CAH)
- 7、楓漿尿症(MSUD)
- 8、中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症(MCAD)
- 9、戊二酸血症第一型(GA I)
- 10、異戊酸血症(IVA)
- 11、甲基丙二酸血症(MMA)
- 12、瓜胺酸血症第 I 型(CIT I)
- 13、瓜胺酸血症第 II 型(CIT II)
- 14、三羧基三甲基戊二酸尿症(HMG)
- 15、全羧化酶合成酶缺乏(HCS D)
- 16、丙酸血症(PA)
- 17、原發性肉鹼缺乏症(PCD)
- 18、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型(CPT I)
- 19、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型(CPT II)
- 20、極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症(VLCAD)
- 21、早發型戊二酸血症第 II 型(GA II)