

MetaScreen 安康檢

106 項篩檢項目

1 丙酸尿症 (PPA)	28 精氨酸血症	54 初級高氧代升蛋白尿	81 酵母氨酸尿症
2 多發性羧化酶缺乏症	29 超蛋氨酸血症	55 腺苷脫氨酶缺乏症	82 脫硫醚尿症
3 甲基丙二酸血症 (Cbl C and Cbl D)	30 高胱氨酸尿症	56 萊希-尼亨症候群 (自毀容貌症)	83 高脯氨酸血症 II型
4 甲基丙二酸血症	31 生物素酶缺乏症	57 葉黃素蛋白尿症	84 高羥基脯氨酸血症
5 甲基丙二酸血症 (Cbl A and Cbl B)	32 半乳糖血症	58 乳清酸尿症	85 2-羥基戊二酸尿症
6 丙二酸尿症	33 半乳糖激酶缺乏症 (GALK)	59 胸腺嘧啶-尿嘧啶蛋白尿症	86 乙酸尿症 (霍金蛋白尿症)
7 異丁酰輔酶A脫氫酶缺乏症 (IBG)	34 半乳糖差向異構酶缺乏症 (GALE)	60 迪水電毗啶酶缺乏症	87 高鳥胺酸血症-高氮血症-高瓜胺酸血症候群 (HHH)
8 2-甲基丁酰輔酶A脫氫酶缺乏症 (2MBG)	35 短鏈酰基輔酶A脫氫酶缺乏症 (SCAD)	61 丙酮酸羧化酶缺乏症	88 短暫半乳糖血症
9 β-酮硫解酶缺乏症 (BKT)	36 中鏈酰基輔酶A脫氫酶缺乏症 (MCAD)	62 高尿酸血症	89 D-甘油酸尿症
10 異戊酸尿症	37 長鏈3-羥基酰基輔酶A脫氫酶缺乏症 (LCHAD)	63 高肌氨酸血症	90 乙基丙二酸尿症
11 3-甲基巴豆輔酶A羧化酶缺乏症	38 中/短鏈3-羥基酰基輔酶A脫氫酶缺乏症 (M/SCHAD)	64 卡納萬病	91 二元酸尿症
12 3甲基戊二酸尿症	39 酪氨酸血症 III型	65 穀胱甘肽合成酶缺乏症	92 柴爾維格氏樣綜合症 (ZLS)
13 3-羥基-3-甲基戊二酸尿症	40 黑尿症	66 琥珀酸半醛脫氫酶缺乏症	93 次黃嘌呤脲嘌呤磷酸核糖轉移酶偏缺症
14 戊二酸尿症 II型	41 黃尿酸尿症	67 高呱啶酸血症	94 腺嘌呤磷酸核糖轉移酶缺乏症
15 戊二酸尿症 I型	42 二氯硫辛酸脫氫酶 (E3) 缺乏症	68 β-氨基異丁酸蛋白尿	95 β-脲基丙酶缺乏症
16 苯丙酮尿症 (PKU)	43 組氨酸蛋白尿症	69 甲基丙半醛脫氫酶缺乏症	96 丙酮酸脫氫酶 (E1) 缺乏症
17 良性的高苯丙氨酸血症 (H-PHE)	44 α-酮己二酸尿症	70 巴特綜合症	97 丙酮酸脫氫酶磷酸酶缺乏症
18 2-甲基-3-羥基丁酸尿症 (2M3HBA)	45 羅基賴氨酸蛋白尿症	71 甲羥戊酸血症	98 丙酮酸脫羧酶缺乏症
19 酪氨酸血症 I型	46 高脯氨酸血症 I型	72 甘油尿症 (X-染色體連鎖疾病)	99 莱氏綜合症
20 酪氨酸血症 II型	47 富馬酸水合酶缺乏症	73 嬰兒期短暫酪氨酸血症	100 細胞色素 C 氧化酶缺乏症
21 楊糖尿症 (MSUD)	48 果糖-1,6-二磷酸酶缺乏症	74 肝功能異常引發酪氨酸血症	101 多發性腎小管功能障礙綜合症
22 N乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	49 內源性蔗糖蛋白尿	75 侏儒症 (色氨酸尿症)	102 咪唑胺基酸
23 氨甲酰磷酸合成酶 I - 缺乏症	50 乳糖不耐症	76 華菱血症	103 亞胺基甲基谷氨酸尿症
24 鳥氨酸轉氨酶 (OCT) 缺乏症	51 柴爾維格氏症	77 高亮氨酸 - 异亮氨酸血症	104 肌肽酶缺乏症
25 瓜氨酸血症	52 新生兒腎上腺腦白質營養不良	78 β-基異丁酰基輔酶A-脫酰酶缺乏症	105 穀胱甘肽蛋白尿症
26 瓜氨酸血症 II型 (CIT II)	53 嬰兒型瑞福森氏疾病 (IRD)	79 色氨酸代謝異常綜合症 (哈特納普綜合症)	106 西特林缺乏症 (NICCD) 導致新生兒肝內膽汁淤積症
27 精氨酸丙二酸尿症		80 賴氨酸尿蛋白不耐症	



158 項篩檢項目

1 高苯丙氨酸血症	42 3-羥基異丁酰輔酶A脫酰酶缺乏症	80 5-羥脯氨酸尿症	122 亞硫酸鹽氧化酶缺乏
2 苯丙酮尿症(PKU)	43 乙基水合丙烯酸尿症	81 海綿狀腦白質營養不良症	123 穀胱甘肽合成酶缺乏症
3 四氫生物蝶呤缺乏症	44 α-酮己二酸尿症	82 吸收障礙綜合徵	124 高亮氨酸尿症
4 酪氨酸血症 I型	45 戊二酸尿症 I型	83 乳糖不耐症	125 高纈氨酸血症
5 酪氨酸血症 II型	46 高鳥胺酸血症-高氮血症-高同型瓜氨酸血症候群	84 甘油酸尿	126 高肌氨酸血症
6 酪氨酸血症 III型	47 賴氨酸蛋白不耐症	85 高草酸尿症一型	127 吡哆胺五磷酸氧化酶缺乏症
7 新生兒一過性高酪氨酸血症	48 N乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	86 高草酸尿症二型	128 高胱氨酸尿症
8 肝源性酪氨酸血症	49 氨甲酰磷酸合成酶缺乏症	87 甘油尿症 (X-染色體連鎖疾病)	129 天冬酰基葡萄糖胺尿
9 乙酸尿症 (霍金蛋白尿症)	50 精氨酸琥珀酸酶缺乏症	88 乳酸血症	130 半乳糖血症 I型
10 尿黑酸尿症	51 精氨琥珀酸合成酶缺乏症	89 丙酮酸脫氫酶缺乏症	131 半乳糖血症 II型
11 楊糖尿症 (MSUD)	52 烟氨酸氨基甲酰基轉移酶缺乏症	90 腸道內菌群紊亂	132 半乳糖血症 III型
12 二氫脂酰脫氫酶缺乏症	53 精氨酸血症	91 肝衰竭	133 短暫半乳糖血症
13 異戊酸血症	54 乳清酸血症	92 腎功能不全	134 腎性糖尿
14 三甲基巴豆醯輔酶A羧化酶素缺乏症	55 二氫嘧啶脫氫酶缺乏症	93 糖異生異常	135 遺傳性果糖不耐症
15 多種羧化酶缺乏症 (MCD)	56 腺苷脫氨酶缺乏症	94 高賴氨酸血症	136 唾液酸儲存障礙
16 生物素酶缺乏症	57 萊希-尼亨症候群 (自毀容貌症)	95 瓜氨酸血症	137 戊醣尿症
17 3甲基戊二酸尿症 I型	58 遺傳性黃嘌呤尿	96 色氨酸代謝異常綜合症 (哈特納普綜合症)	138 糖尿病I型
18 3甲基戊二酸尿症 II型	59 二氫嘧啶酶缺乏症	97 范科尼氏綜合症	139 糖尿病II型
19 3甲基戊二酸尿症 III型	60 Beta脲基丙酸酶缺陷症	98 組氨酸尿症	140 妊娠期糖尿病
20 3甲基戊二酸尿症 IV型	61 腺嘌呤磷酸核糖轉移酶缺乏症	99 丙酮酸羧化酶缺乏症	141 果糖尿
21 3甲基戊二酸尿症 V型	62 次黃嘌呤腺嘌呤磷酸核糖轉移酶缺乏症	100 高Beta-丙氨酸血症	142 果糖-1,6-二磷酸酶缺乏症
22 3-羥基-3-甲基戊二酸尿症	63 長鏈醯輔酶A脫氫酶缺乏症	101 氨基己二酸尿症	143 內源性蔗糖蛋白尿
23 Beta硫解酶(T2)缺乏症	64 中鏈醯輔酶A脫氫酶缺乏症	102 酪己二酸尿症	144 柴爾維格氏症
24 琥珀酰-CoA:3酮酸CoA轉移酶 (SCOT) 缺乏症	65 短鏈醯輔酶A脫氫酶缺乏症	103 Beta-氨基異丁酸尿	145 新生兒腎上腺腦白質營養不良
25 丙酸血症 (PPA)	66 多種酰基輔酶A脫氫酶缺乏症 (戊二酸血症II型)	104 高鳥氨酸血症	146 嬰兒型瑞福森氏疾病 (IRD)
26 甲基丙二酸血症 (Mut0)	67 富含中鏈脂肪酸配方奶喂養性雙羧酸尿	105 脲胺酸尿症	147 柴爾維格氏樣綜合症 (ZLS)
27 甲基丙二酸血症 (Mut-)	68 中鏈脂肪油喂養性雙羧酸尿	106 高二元氨基酸碱性氨基酸尿症	148 原發性草酸尿症
28 甲基丙二酸血症 (維他命B12缺乏)	69 極長鏈醯輔酶A脫氫酶缺乏症	107 黃魚症 (三甲基庚烷尿症)	149 嗜鉻細胞瘤
29 甲基丙二酸血症 (Cbl A)	70 短鏈3-羥酰基輔酶A脫氫酶缺乏症	108 雙羧酸尿	150 神經母細胞瘤
30 甲基丙二酸血症 (Cbl B)	71 長鏈3-羥酰基輔酶A脫氫酶缺乏症	109 酵母氨酸尿	151 阿司匹林中毒
31 甲基丙二酸血症 (Cbl C)	72 線粒體三種功能蛋白缺乏症	110 脲硫醚尿	152 乙二醇中毒
32 甲基丙二酸血症 (Cbl D-MMA/HC)	73 卡尼丁結合酵素一缺乏	111 高胱胺酸尿症	153 卡馬西平中毒
33 甲基丙二酸血症 (Cbl D-HC)	74 卡尼丁結合酵素二缺乏	112 乙醇胺過多症	154 丙戊酸鈉中毒
34 甲基丙二酸血症 (Cbl E)	75 卡尼丁結合酵素缺乏	113 高甘氨酸血症	155 希特林蛋白缺陷症乳兒型 (肝內膽汁郁積型)
35 甲基丙二酸血症 (Cbl F)	76 卡尼丁移位酶缺乏症	114 高脯氨酸血症	156 希特林蛋白缺陷症成人型 (遲發型高瓜氨酸血症 II型)
36 甲基丙二酸血症 (Cbl G)	77 琥珀酸半醛脫氫酶缺乏症 (4-羥基丁酸尿症)	115 羅脯氨酸血症	157 腺苷酸琥珀酸裂解酶缺乏症
37 甲基4氫葉酸還原酶e(MTHFR)缺乏症	78 延胡索酸血症	116 遺傳性色氨酸尿	158 梅克斯病
38 維他命B12缺乏症或吸收不良	79 甲羥戊酸血症(甲羥戊酸激酶缺乏症)	117 離胺酸吸收障礙	
39 丙二酰輔酶A脫羧酶缺乏症		118 瓶基乙酸半胱胺酸二硫尿症	
40 高亮氨酸血症		119 亞胺基甲基谷氨酸尿症	
41 黃尿酸尿症		120 高甲硫氨酸血症	
42 高纈氨酸血症		121 低磷酸酯酶症	