

冠县妇幼保健计划生育服务中心
串联质谱技术新生儿筛查遗传代谢性50种疾病（270元）

氨基酸代谢疾病 22种	脂肪酸氧化代谢疾病11种
高苯丙氨酸血症	短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
生物蝶呤合成病	中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
生物蝶呤的再生障碍	极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
瓜氨酸血症I型(原发性)	肉碱摄取障碍(原发性肉碱缺乏症)
瓜氨酸血症I型(母源性)	肉碱摄取障碍(母源性)
高蛋氨酸血症(原发性)	戊二酸血症I型
高蛋氨酸血症(母源性)	三功能蛋白缺乏症
同型半胱氨酸血症	肉碱-酰基肉碱移位酶缺乏症
酪氨酸血症I型	肉碱棕榈酰转移酶I缺乏症
酪氨酸血症I型	肉碱棕榈酰转移酶I缺乏症
酪氨酸血症III型	长链3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症
希特林缺乏症	有机酸代谢疾病 17种
高精氨酸血症	甲基丙二酸血症
高脯氨酸血症	甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症
鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症、	戊二酸血症I型
氨甲酰磷酸合成酶I缺乏症	戊二酸血症I型(母源性)
非酮性高甘氨酸血症	丙酸血症
枫糖尿病	3-羟基-3-甲基戊二酸尿症
丙酮酸羧化酶缺乏症	β 酮酰辅酶A羧化酶缺乏症
精氨酸琥珀酸尿症	异丁酰甘氨酸尿症
鸟氨酸氨基转移酶缺乏症	3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症
高鸟氨酸血症-高氨血症-	3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症(母源性)
高同型瓜氨酸尿症综合征	2-甲基丁酰甘氨酸尿症

	丙酮酸羧化酶缺乏症
	3-甲基戊二酸血症
	全羧化酶合成酶缺乏症
	生物素酶缺乏症
	乙基丙二酸血症
	异戊酸血症

**冠县妇幼保健计划生育服务中心
遗传代谢性疾病筛查科筛查病种列表（4种/免费）**

先天性甲状腺功能低下症
苯丙酮尿症
先天性肾上腺皮质增生症
葡萄糖6-磷酸脱氢酶缺乏症