

ミルスイインターナショナル検査可能疾患リスト

分類	No.	疾患名	分類	No.	疾患名
芳香族アミノ酸代謝異常	1	フェニルケトン尿症	等 の 代 謝 異 常	83	高プロリン血症Ⅰ型
	2	高フェニルアラニン血症		84	高プロリン血症Ⅱ型
	3	チロシン血症Ⅰ型		85	ヒドロキシプロリン血症
	4	チロシン血症Ⅱ型		86	高グリシン血症
	5	チロシン血症Ⅲ型		87	高β-アラニン血症
	6	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		88	高ヒスチジン血症
	7	ホーキンシン尿症		89	ウロカニン酸尿症
	8	アルカプトン尿症		90	ガラクトース血症Ⅰ型
	9	BH4合成障害		91	ガラクトース血症Ⅱ型
	10	BH4再利用障害		92	ガラクトース血症Ⅲ型
	11	新生児一過性高フェニルアラニン血症		93	ガラクトース血症Ⅳ型
	12	静脈栄養による二次性フェニルケトン尿症		94	フルクトース不耐症
	13	メトトレキサートによるフェニルケトン尿症		95	乳糖不耐症
	14	新生児一過性高チロシン血症		96	腎性グルコース尿
	15	薬物由来の二次性高チロシン血症		97	糖尿病
	分枝鎖アミノ酸、ケトン体代謝異常	16		他の代謝異常由来の二次性高チロシン血症	98
17		高バリン血症	99	グルコース-1,6-ジフォスファターゼ欠損症	
18		高ロイシン・イソロイシン血症	100	グリセロールキナーゼ欠損症	
19		楓糖尿症（メープルシロップ尿症）	101	D-グリセリン酸キナーゼ欠損症	
20		ジヒドロロピアミド脱水素酵素（E ₃ ）欠損症（メープルシロップ尿症Ⅲ型）	102	トランスアルドラーゼ（TALDO）欠損症	
21		イソ吉草酸血症	103	リボース 5-リン酸イソメラーゼ（RPI）欠損症	
22		α-メチルブチリル-CoA 脱水素酵素欠損症（SBCAD）	104	短鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	
23		α-メチル-β-ヒドロキシブチリル-CoA 脱水素酵素欠損症（2M3HBD）	105	中鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	
24		β-ケトチオラーゼ欠損症（T2）	106	長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	
25		サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	107	極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症	
26		ミトコンドリア 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA 合成酵素（HMCS2）欠損症	108	マルチブチアシル-CoA 脱水素酵素欠損症（グルタル酸尿症Ⅱ型）	
27		β-ヒドロキシ-β-メチルグルタリル CoA リアーゼ（3HMGL）欠損症	109	長鎖 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素欠損症（三頭酵素欠損症）	
28		イソブチリル-CoA 脱水素酵素欠損症	110	中鎖/短鎖 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素欠損症	
29		β-メチルクロトニルグリシン尿症（MCG）	111	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症	
30		ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損によるマルチブチルカルボキシラーゼ欠損症	112	乳酸血症（高乳酸血症）	
シトリン欠血症と輸送障害など		31	ピオチンダーゼ欠損によるマルチブチルカルボキシラーゼ欠損症	113	α-ケトグルタル酸尿症
	32	β-メチルグルタコン酸尿症（原発性）	114	フマル酸尿症	
	33	β-ヒドロキシイソブチリル-CoA デアシラーゼ欠損症	115	ビルビン酸脱水素酵素欠損症	
	34	β-ヒドロキシイソ酪酸脱水素酵素欠損症	116	ジヒドロリポイルトランスアセチラーゼ欠損症	
	35	メチルマロン酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	117	ビルビン酸脱水素フォスファターゼ欠損症	
	36	プロピオン酸血症	118	チアミン反応性ビルビン酸脱水素酵素欠損症	
	37	メチルマロン酸血症（ムターゼ異常による）	119	ジヒドロリポイル脱水素酵素欠損症	
	38	メチルマロン酸血症（イソメラーゼ異常による）	120	短鎖エノイル CoA 水和酵素（ECH1）欠損症	
	39	Vit B12 反応型メチルマロン酸血症	121	3-ヒドロキシイソブチリル-CoA ヒドロラーゼ（HIBCH）欠損症	
	40	メチルマロンル-CoA エピメラーゼ欠損症	122	電子伝達系障害	
	41	メバロン酸キナーゼ欠損症	123	シトクロム C オキシダーゼ（COX）欠損症	
	42	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	124	マロニック伴うメチルマロン酸血症（CMAMMA）	
	43	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	125	Barth 症候群	
	44	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	126	MEGDHEL 症候群	
	45	シトルリン血症	127	他の二次的なβ-メチルグルタコン酸尿症	
	46	アルギニンコハク酸尿症	128	エチルマロン酸尿症	
47	高アルギニン血症	129	MELAS 症候群		
48	シトリン欠損症（NICCD） &（CTNL2）	130	サクシニル-CoA リガーゼ（SUCL）欠損症		
49	高オルニチン血症・高アンモニア血症・ホモシトルリン尿症（HHH）症候群	131	モリブデン補因子欠損症		
50	新生児一過性高アンモニア血症	132	キサンチンオキシダーゼ欠損症（キサンチン尿症）		
51	その他の高アンモニア血症	133	Lesch-Nyhan 症候群（HPRT 完全欠損症）		
輸送障害など	52	シスチン尿症	134	ヒポキサンチン-グアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（HPRT 部分欠損症）	
	53	ハートナップ病	135	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症	
	54	二塩基性アミノ酸尿症	136	アデニルコハク酸リアーゼ（ADSL）欠損症	
	55	イミノグリシン尿症	137	オト酸尿症	
	56	二次性イミノグリシン尿症	138	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ（APRT）欠損症（2,8-DHA 結晶）	
	57	リジン尿性蛋白不耐症	139	ジヒドロピリミジン脱水素酵素欠損症（チミン・ウラシル尿症）	
	58	新生児一過性イミノグリシン尿症	140	ジヒドロピリミジナーゼ欠損症	
	59	ファンコニー症候群	141	β-ウレイドプロピオナーゼ欠損症	
	60	遺伝性腎性低尿酸血症	142	マロニル-CoA 脱炭酸酵素欠損症	
	61	低ホスファターゼ症	143	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症、4-ヒドロキシ酪酸尿症	
	オルニチン、トリプトファン、コバラミン代謝異常	62	グルタル酸尿症Ⅰ型	144	ビリドキシリン依存性てんかん（ALDH7A1 欠損症）
		63	グルタル酸尿症Ⅲ型	145	アスパラギン合成酵素欠損症
		64	サッカロピン尿症	146	原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型
		65	ビペコリン酸血症	147	原発性高シュウ酸尿症Ⅱ型
		66	α-アミノアジピン酸血症	148	原発性高シュウ酸尿症Ⅲ型
		67	トリプトファン尿症	149	D-α-ヒドロキシグルタル酸尿症
68		キサンチン酸尿症（キヌレナーゼ欠損症）	150	L-α-ヒドロキシグルタル酸尿症	
69		Vit B6 欠損症由来のキサンチン酸尿症	151	D&L-α-ヒドロキシグルタル酸尿症	
70		α-アミノアジピン酸-α-ケトアジピン酸尿症	152	ピオチン欠乏症	
71		ヒドロキシリジン尿症	153	葉酸欠乏症	
72		高オルニチン血症	154	VitB12 欠乏症	
73		ホモシスチン尿症Ⅰ型（シスタチオニン合成酵素欠損症）	155	ザルコシン血症	
74		ホモシスチン尿症Ⅱ型（メチオニン合成酵素欠損症）	156	フロリダーゼ欠損症	
75		ホモシスチン尿症Ⅲ型（5,10-メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素欠損症）	157	セリン欠乏症	
76		γ-シスタチオニン欠損症（シスタチオニン尿症）	158	脳髄黄色腫症	
77		高メチオニン血症	159	シトステロール血症	
78	遺伝性葉酸吸収不良	160	神経芽細胞腫		
79	5-オキソプロリン尿症（グルタチオン合成酵素欠損症による）	161	ツェルヴェーガー（Zellweger）症候群		
80	5-オキソプロリン尿症（5-オキソプロリナーゼ欠損症による）	162	ムコ多糖症		
欠損症	81	アミノアシラーゼ-1 欠損症（ACY1D）	163	TANGO2 欠損症	
	82	アミノアシラーゼ-2 欠損症（カナパン病）	164	リポフラビントランスポーター欠損症	