

MILS GCMS代謝解析対象疾患リスト2020版

No	芳香族アミノ酸代謝	No	プロリン, グリシン, ヒスチジン, β-アラニン等の代謝
1	フェニルケトン尿症	75	高プロリン血症 I 型
2	高フェニルアラニン血症	76	高プロリン血症 II 型
3	チロシン血症 I 型	77	ヒドロキシプロリン血症
4	チロシン血症 II 型	78	高グリシン血症
5	チロシン血症 III 型	79	ザルコシン血症
6	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	80	高β-アラニン血症
7	ホーキンシン尿症	81	マロニル-CoA脱炭酸酵素欠損症
8	アルカプトン尿症	82	高ヒスチジン血症
9	BH4合成障害	83	ウロカニン酸尿症
10	BH4再利用障害	84	原発性過シュウ酸血症 I 型
11	新生児一過性高フェニルアラニン血症	85	原発性過シュウ酸血症 II 型
12	静脈栄養による二次性フェニルケトン尿症	86	D-グリセリン酸キナーゼ欠損症
13	メトトレキサートによるフェニルケトン尿症	87	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症, 4-ヒドロキシ酪酸血症
14	新生児一過性高チロシン血症	88	グリセロールキナーゼ欠損症
15	薬物由来の二次性高チロシン血症	89	カナバノ病
16	他の代謝異常由来の二次性高チロシン血症	90	グルタチオン合成酵素欠損症による5-オキソプロリン尿症
	<b>分枝鎖アミノ酸代謝</b>	91	5-オキソプロリンナーゼ欠損症による5-オキソプロリン尿症
17	高バリン血症	92	プロリダーゼ欠損症
18	高ロイシン・イソロイシン血症		<b>炭水化物代謝</b>
19	楓糖尿症(メープルシロップ尿症)	93	ガラクトース血症 I 型
20	ジヒドロピロリル脱水素酵素欠損症	94	ガラクトース血症 II 型
21	イソ吉草酸血症	95	ガラクトース血症 III 型
22	α-メチルプロピル-CoA脱水素酵素欠損症	96	ガラクトース血症 IV 型
23	マルチプロアシル-CoA脱水素酵素欠損症	97	フルクトース不耐症
24	イソプロチル-CoA脱水素酵素欠損症	98	腎性グルコース尿
25	β-メチルクロトニルグリシン尿症	99	糖尿病
26	α-メチルβ-ヒドロキシプロチル-CoA脱水素酵素欠損症	100	グルコース-6-フォスファターゼ欠損症
27	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損によるマルチプロアルカルボキシラーゼ欠損症	101	フルクトース-1,6-ジフォスファターゼ欠損症
28	ピオチナーゼ欠損によるマルチプロアルカルボキシラーゼ欠損症		<b>TCAサイクル代謝異常とミトコンドリア病</b>
29	β-メチルグルタコン酸尿症(原発性)	102	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
30	β-ヒドロキシβ-メチルグルタル酸尿症	103	乳酸血症(高乳酸血症)
31	β-ケトチオラーゼ欠損症	104	α-ケトグルタル酸血症
32	β-ヒドロキシイソプロチルCoAデアシラーゼ欠損症	105	フマル酸血症
33	β-ヒドロキシイソ酪酸脱水素酵素欠損症	106	ビルビン酸脱水素酵素欠損症
34	メチルマロン酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	107	ジヒドロピロリルトランスアセチラーゼ欠損症
35	プロピオン酸血症	108	ビルビン酸脱水素酵素フォスファターゼ欠損症
36	メチルマロン酸血症(ムターゼ異常による)	109	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(イソメラーゼ異常による)	110	電子伝達系障害
38	B12反応型メチルマロン酸血症	111	ジヒドロピロリル脱水素酵素欠損症
	<b>原発性高アンモニア血症とシリン欠損症</b>	112	短鎖エノイルCoA水和酵素(ECSH1)欠損症
39	カルバモイルリン酸合成酵素欠損症	113	3-ヒドロキシイソプロチル-CoAヒドラーゼ(HIBCH)欠乏症
40	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	114	ミトコンドリア 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル-CoA合成酵素(HMGS2)欠損症
41	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	115	シトクロムCオキシダーゼ(COX)欠損症
42	シトルリン血症	116	マロニック伴うメチルマロン酸尿(GMAMMA)
43	アルギニノコハク酸血症	117	Barth 症候群
44	高アルギニン血症	118	MEGDHEL 症候群
45	リジン尿性蛋白不耐症	119	他の二次的β-メチルグルタコン酸尿症
46	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	120	エチルマロン酸血症
47	シトルリン欠損症(NICCD)&(CTLN2)		<b>神経芽細胞腫およびツェルベージャー症候群</b>
48	新生児一過性高アンモニア血症	121	神経芽細胞腫
49	その他の高アンモニア血症	122	ツェルベージャー症候群
	<b>輸送障害など</b>		<b>プリン, ピリミジン代謝</b>
50	システイン尿症	123	モリブデン補因子欠損症
51	ハートナップ病	124	キサンチンオキシダーゼ欠損症, キサンチン尿症
52	二塩基性アミノ酸尿症	125	ジヒドロピリミジンデヒドロゲナーゼ欠損症
53	イミノグリシン尿症	126	ジヒドロピリミジンナーゼ欠損症
54	二次性イミノグリシン尿症	127	β-ウレイドプロビオナーゼ欠損症
55	新生児一過性イミノグリシン尿症	128	レッシュ・ナイハン症候群(HPRT完全欠損症)
56	ファンコニー症候群	129	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)
57	遺伝性腎性低尿酸血症	130	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ(APRT)欠損症
58	低ホスファターゼ症	131	2,8-ジヒドロキシアデニン結石症(APRT欠損による)
	<b>リジン, トリプトファン, オルニチンの代謝</b>	132	オロト酸血症
59	グルタル酸血症 I 型		<b>脂肪酸代謝, ビタミン</b>
60	サッカロピン尿症	133	三頭酵素欠損症
61	ピベコリン酸血症	134	3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症
62	α-アミノアジピン酸尿症	135	中鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
63	トリプトファン尿症	136	中鎖β-ケトチオラーゼ欠損症
64	キサンツレン酸血症(キヌレニナーゼ欠損症)	137	短鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
65	B6欠損症由来のキサンツレン酸血症	138	中鎖/短鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症
66	α-アミノアジピン酸-α-ケトアジピン酸尿症	139	モリブデン欠乏症
67	ヒドロキシリジン尿症	140	ピオチン欠乏症
68	高オルニチン血症	141	葉酸欠乏症
	<b>含硫アミノ酸, 葉酸, コバラミン</b>	142	B12欠乏症
69	ホモシステイン尿症 I 型(シスタチオニン合成酵素欠損症)		<b>その他</b>
70	ホモシステイン尿症 II 型(メチオニン合成酵素欠損症)	143	メバロン酸血症
71	ホモシステイン尿症 III 型(5,10-メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素欠損症)	144	ウロカニン酸尿症
72	γ-シスタチオニン欠損症(シスタチオニン尿症)	145	ピリドキシン依存症(ALDH7A1遺伝子異常)
73	高メチオニン血症	注1	疾患により、発作時尿でないとも異常との判断はできない場合もあるので、再検査は必要
74	遺伝性葉酸吸収不良	注2	疾患により、尿だけの分析は判断できない場合はあるので、他の検査と合せること必要

上記スクリーニング対象疾患リストは、これまでのデータベースを基に作成されたものです。実際に代謝プロファイル解析の際、新たな異常や疾患を見つ不出す可能性も期待できます。

近年遺伝子検査より提示される臨床意義不明変異の代謝産物レベルの評価もご相談じます。

どうぞ、お気軽にお問合せ下さい E-mail: mils@mis-int.jp; Tel: 045-548-5580