

MILS 检测的先天性代谢疾病

氨基酸代谢异常

1. 苯丙酮尿症
2. 一过性高苯丙氨酸血症
3. 四氢生物蝶呤缺陷症 (4种)
4. GTPCH 缺陷症
5. 6-丙酮酰四氢生物蝶呤合成酶缺陷症 (PTPS)
6. 2-氢氢生物蝶呤还原酶缺陷症 (DHPR)
7. PCD 缺陷症
8. 酪氨酸血症 I 型
9. 酪氨酸血症 II 型
10. 酪氨酸血症 III 型
11. 一过性酪氨酸血症
12. 肝功能障碍引起的一过性酪氨酸血症
13. 黑尿酸症
14. 先天性色氨酸尿症
15. 黄嘌呤尿症
16. 高缬氨酸血症
17. 高亮氨酸, 异亮氨酸血症
18. 枫糖尿症
19. 二氢硫辛酸脱氢酶缺陷症
20. 异戊酸血症
21. 戊二酸尿症 II 型
22. 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺陷症
23. 多种羧化酶缺陷症
24. 生物素酶缺陷症
25. 3-羟基异丁酰辅酶 A 脱酰酶缺陷症
26. 3-甲基戊烯酸尿症
27. 乙酰乙酰辅酶 A 硫解酶缺陷症
28. 甲基丙二酸半醛脱氢酶缺陷症
29. 丙酸血症
30. 甲基丙二酸血症
31. 维生素 B12 代谢异常, 吸收不良, 利用不良性甲基丙二酸血症
32. 3-羟基 3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺陷症
33. 甲羟戊酸血症
34. 戊二酸尿症 I 型
35. 2-酮基己二酸尿症
36. 孝母氨酸尿症
37. 羟基赖氨酸尿症
38. 高蛋氨酸血症
39. 同型胱氨酸尿症
40. 胱硫醚尿症

41. 高脯氨酸血症 I 型
42. 高脯氨酸血症 II 型*
43. 亚甘氨酸尿症

尿素循环障碍

44. N-乙酰谷氨酸合成酶缺陷症*
45. 氨甲酰磷酸合成酶缺陷症*
46. 鸟氨酸转氨酶缺陷症
47. 瓜氨酸血症
48. 精氨基琥珀酸尿症*
49. 精氨酸血症
50. 高鸟氨酸-高氨血症-同型瓜氨酸尿症综合症

氨基酸吸收障碍

51. 高组氨酸血症
52. 哈特纳普氏病
53. 碱性氨基酸尿症
54. 家族性肾原型亚甘氨酸尿症

高乳酸, 高丙酮酸血症

55. 丙酮酸脱氢酶缺陷症*
56. 丙酮酸脱氢酶磷酸酶缺陷症
57. 丙酮酸脱羧酶缺陷症*
58. 细胞色素 aa3/b 缺陷症
59. Leigh syndrome*
60. 三羧酸循环障碍
61. 延胡索酸羟化酶缺陷症

脂肪酸代谢异常

62. 短链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症
63. 中链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症
64. 长链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺陷症

过氧化物酶体病

65. Zellweger 综合症 (ZLS)
66. 新生儿肾上腺脑白质营养不良
67. 婴儿 Refsum 病 (IRD)
68. Zellweger 样综合症 (ZLLS)
69. 高草酸血症

嘌呤, 嘧啶代谢异常

70. 腺苷脱氨酶缺陷症
71. 痛风
72. 自毁症 (Lesch-Nyhan syndrome)

73. 次黄嘌呤尿嘌呤转磷酸核糖基酶部分缺陷症
74. 腺嘌呤磷酸核糖基转移酶缺陷症
75. 黄嘌呤尿症
76. 乳清酸尿症
77. 胸腺嘧啶-尿嘧啶尿症
78. 二氢嘧啶酶缺陷症

其他代谢病

79. 高甘氨酸血症
80. 高肌氨酸血症
81. 组氨酸血症
82. 咪唑氨基酸尿症
83. 亚胺甲基谷氨酸尿症
84. 血清肌肽酶缺陷症
85. 谷胱甘肽尿症
86. 氧合脯氨酸尿症
87. 4-羟基丁酸尿症
88. 卡那弯氏病
89. 6-氢吡啶羧酸血症
90. 3-氨基异丁酸尿症
91. D-甘油酸尿症
92. 神经母细胞瘤

糖代谢异常

93. 半乳糖血症
94. 半乳糖血症 I 型
95. 半乳糖血症 II 型
96. 半乳糖血症 III 型
97. 果糖血症
98. 一过性半乳糖血症
99. 果糖 1, 6-二磷酸激酶缺陷症
100. 先天性蔗糖尿症
101. 五碳糖尿症
102. 家族性甘油血症
103. 糖尿病 I 型
104. 糖尿病 II 型
105. 妊娠糖尿病
106. 耐糖能异常

*表示的疾病需要做酶学测定