

先天性代謝異常症スクリーニング可能の疾患リスト 2021 版

No	芳香族アミノ酸代謝	77	L-α-ヒドロキシグルタル酸尿症
1	フェニルケトン尿症	78	D&L-α-ヒドロキシグルタル酸尿症
2	高フェニルアラニン血症	No	プロリン, グリシン, ヒスチジン, β-アラニン等の代謝
3	チロシン血症 I 型	79	高プロリン血症 I 型
4	チロシン血症 II 型	80	高プロリン血症 II 型
5	チロシン血症 III 型	81	ヒドロキシプロリン血症
6	芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	82	高グリシン血症
7	ホーキンソン尿症	83	ザルコシン血症
8	アルカプトン尿症	84	高β-アラニン血症
9	BH4合成障害	85	マロニル-CoA脱炭酸酵素欠損症
10	BH4再利用障害	86	高ヒスチジン血症
11	新生児一過性高フェニルアラニン血症	87	ウロカニン酸尿症
12	静脈栄養による二次性フェニルケトン尿症	88	原発性過シュウ酸尿症 I 型
13	メトレキサートによるフェニルケトン尿症	89	原発性過シュウ酸尿症 II 型
14	新生児一過性高チロシン血症	90	原発性過シュウ酸尿症 III 型
15	薬物由来の二次性高チロシン血症	91	D-グリセリン酸キナーゼ欠損症
16	他の代謝異常由来の二次性高チロシン血症	92	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症, 4-ヒドロキシ酪氨酸尿症
	分枝鎖アミノ酸代謝	93	グリセロールキナーゼ欠損症
17	高バリン血症	94	カナニン病
18	高ロイシン・イソロイシン血症	95	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
19	楓糖尿症(メープルシロップ尿症)	96	5-オキソプロリンアゼ欠損症による5-オキソプロリン尿症
20	ジヒドロリボイル脱水素酵素欠損症	97	プロリダーゼ欠損症
21	イノキサ草酸血症		炭水化物代謝
22	α-メチルブチリル-CoA脱水素酵素欠損症	98	ガラクトース血症 I 型
23	マルチフルアシル-CoA脱水素酵素欠損症	99	ガラクトース血症 II 型
24	イソブチリル-CoA脱水素酵素欠損症	100	ガラクトース血症 III 型
25	β-メチルクロニルグリシン尿症	101	ガラクトース血症 IV 型
26	α-メチル-β-ヒドロキシブチリル-CoA脱水素酵素欠損症	102	フルクトース不耐症
27	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損によるマルチフルカルボキシラーゼ欠損症	103	腎性グルコース尿
28	ピオチンダーゼ欠損によるマルチフルカルボキシラーゼ欠損症	104	糖尿
29	β-メチルグルタコン酸尿症(原発性)	105	グルコース-6-フォスファターゼ欠損症
30	β-ヒドロキシ-β-メチルグルタル酸尿症	106	フルクトース-1.6-ジフォスファターゼ欠損症
31	β-ケトチオラーゼ欠損症		TOAサイクル代謝異常とミトコンドリア病
32	β-ヒドロキシイソブチリルCoAアゼ欠損症	107	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
33	β-ヒドロキシイソ酪氨酸脱水素酵素欠損症	108	乳酸血症(高乳酸血症)
34	メチルマロン酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	109	α-ケトグルタル酸尿症
35	プロピオン酸血症	110	フマル酸尿症
36	メチルマロン酸血症(ムターゼ異常による)	111	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)	112	ジヒドロリボイルトランスアセターゼ欠損症
38	B12反応型メチルマロン酸血症	113	ビルビン酸脱水素酵素フォスファターゼ欠損症
	原発性高アンモニア血症とシトルリン欠損症	114	チアミン反応性ビルビン酸脱水素酵素欠損症
39	カルバモイルリン合成酵素欠損症	115	電子伝達系障害
40	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	116	ジヒドロリボイル脱水素酵素欠損症
41	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	117	短鎖エノイルCoA水和酵素(ECSH)欠損症
42	シトルリン血症	118	3-ヒドロキシイソブチリル-CoAヒドラーゼ(HIBCH)欠乏症
43	アルギニンコハク酸尿症	119	ミトコンドリア 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル-CoA合成酵素(HMCS2)欠損症
44	高アルギニン血症	120	シトクロムCオキシダーゼ(COX)欠損症
45	リジン尿性蛋白不耐症	121	マロニック様メチルマロン酸尿(GMAMMA)
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	122	Barth 症候群
47	シトルリン欠損症(NICCD)&(CTLN2)	123	MEGDHEL 症候群
48	新生児一過性高アンモニア血症	124	他の二次的β-メチルグルタコン酸尿症
49	その他の高アンモニア血症	125	エチルマロン酸尿症
	輸送障害など		神経芽細胞腫およびツェルバージャー症候群
50	シスチン尿症	126	神経芽細胞腫
51	ハートナップ病	127	ツェルバージャー症候群
52	二塩基性アミノ酸尿症		プリン, ピリミジン代謝
53	イミダグリン尿症	128	モリブデン補因子欠損症
54	二次性イミダグリン尿症	129	キサンチンオキシダーゼ欠損症, キサンチン尿症
55	新生児一過性イミダグリン尿症	130	ジヒドロピリミジンデヒドログナーゼ欠損症
56	ファンコニー症候群	131	ジヒドロピリミジンアゼ欠損症
57	遺伝性腎性低尿酸血症	132	β-ウレイドプロピオナーゼ欠損症
58	低ホスファターゼ症	133	レツシュ・ナイハン症候群(HPR1完全欠損症)
	リジン, トリプトファン, オルニチンの代謝	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(HPR1部分欠損症)
59	グルタル酸尿症 I 型	135	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ(APRT)欠損症
60	グルタル酸尿症 III 型	136	2,8-ジヒドロキシアデニン結石症(APRT欠損による)
61	サッカロビン尿症	137	オロト酸尿症
62	ピベリン酸血症		脂防酸代謝, ビタミン
63	α-アミノアジピン酸尿症	138	三頭酵素欠損症
64	トリプトファン尿症	139	3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症
65	キサンチレン酸尿症(キスレニナーゼ欠損症)	140	中鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
66	B6欠損症由来のキサンチレン酸尿症	141	中鎖β-ケトチオラーゼ欠損症
67	α-アミノアジピン酸-α-ケトアジピン酸尿症	142	短鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
68	ヒドロキシリジン尿症	143	中鎖/短鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症
69	高オルニチン血症	144	モリブデン欠乏症
	有機アミノ酸, 葉酸, コバラミン	145	ピオチン欠乏症
70	ホモシスチン尿症 I 型(シスタチオン合成酵素欠損症)	146	葉酸欠乏症
71	ホモシスチン尿症 II 型(メチオニン合成酵素欠損症)	147	B12欠乏症
72	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)		その他
73	γ-シスタチオン欠損症(シスタチオン尿症)	148	メバロン酸尿症
74	高メチオニン血症	149	ウロカニン酸尿症
75	遺伝性葉酸吸収不良	150	リドキシリン依存症(ALDH7A1遺伝子異常)
	α-ヒドロキシグルタル酸尿症	注1	疾患により, 発作時尿でないとは異常との判断はできない場合もあるため, 再検査は必要
76	D-α-ヒドロキシグルタル酸尿症	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します。		