

番号	疾病名	病型	酵素活性	遺伝子変異	中間代謝産物の蓄積	その他 (補助診断情報)
1	ゴーシェ病 (Gaucher 病)	1. 1型 (非神経型) 2. 2型 (急性神経型) 3. 3型 (亜急性神経型)	glucocerebrosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり () 2. なし 3. 未実施	glucocerebrosidase の増加 (血漿) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
2	ニーマン・ピック病 (Niemann-Pick 病)	1. A型 2. B型	acid sphingomyelinase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	sphingomyelin 蓄積 (リンパ節) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (骨髄他) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
3	ニーマン・ピック病C型 (Niemann-Pick 病C型)	1. 乳児型 2. 成人型		NP2 または NP2 の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	フィリピン染色での cholesterol の蓄積 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (骨髄他) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
4	GM1 ガングリオシドーシス	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	β -galactosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査 (骨髄他) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
5	GM2 ガングリオシドーシス (テイ・サックス病 (Tay-Sachs 病)、サンドホフ病 (Sandhoff 病)、AB 型)	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	β -hexosaminidase A の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 β -hexosaminidase B の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	α サブユニットの遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 β サブユニットの遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 GM2 活性化蛋白質遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. oligosaccharides 尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施 2. GM2 ガングリオシドの蓄積 (培養皮膚繊維芽細胞など) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常 (直腸神経叢など) 1. あり 2. なし 3. 未実施
6	クラッペ病 (Krabbe 病)	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	galactocerebrosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査 (末梢神経) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
7	異染色性白質ジストロフィー	1. 後期乳児型 2. 若年型 3. 成人型	arylsulfatase A の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	Sulfatide の尿中排泄増加 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (末梢神経) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
8	マルチプルサルタファーゼ欠損症 (Multiple sulfatase 欠損症)	1. 新生児型 2. 乳幼児型	arylsulfatase A, B, C の活性低下 1. あり 2. 未実施 arylsulfatase A 活性値 () 正常値 (~) arylsulfatase B 活性値 () 正常値 (~) arylsulfatase C 活性値 () 正常値 (~) その他の sulfatase () 活性値 () 正常値 (~)	SMF1 遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	尿中排泄異常 (1. sulfatide 2. DS 3. HS) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (白血球他) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
9	ファーバー病 (Farber 病)	1. 1型 2. 2型 3. 3型 4. 4型 5. 5型 6. 6型 7. 7型	ceramidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	ceramide の蓄積 (皮下結節) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (組織他) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
10	ムコ多糖症 I 型	1. ハーラー病 2. ハーラー/シェイコ病 3. シェイコ病	α -iduronidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. DS 2. HS の尿中排泄異常 1. あり 2. 未実施 3. 未実施	病理検査異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
11	ムコ多糖症 II 型 (ハンター病)	1. 重症型 2. 軽症型	iduronate-2-sulfatase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. DS 2. HS の尿中排泄異常 1. あり 2. 未実施 3. 未実施	病理検査異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
12	ムコ多糖症 III 型 (サンフィリオ病)	1. A型 2. B型 3. C型 4. D型	heparan N-sulfatase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 α -N-acetylglucosaminidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 acetyl-CoA: α glucosaminide N-acetyltransferase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 N-acetylglucosamine 6-sulfatase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	HS の尿中排泄異常 1. あり 2. 未実施 3. 未実施	病理検査異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
13	ムコ多糖症 IV 型	1. A型 重症型 (モルキオ病) 軽症型 2. B型	galactosamine 6-sulfatase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 β -galactosidase 1. あり 活性値 () 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. KS 2. CS-A の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
14	ムコ多糖症 V 型 (マロトー・ラミー病)	1. 重症型 2. 軽症型	arylsulfatase B の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	DS 尿中排泄異常 1. あり 2. 未実施 3. 未実施	病理検査異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
15	ムコ多糖症 VII 型 (スライ病)	1. 新生児型 2. 中間型 3. 軽症型	β -glucuronidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. DS 2. HS 3. CS 尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常 1. あり 2. なし 3. 未実施

番号	疾病名	病型	酵素活性	遺伝子変異	中間代謝産物の蓄積	その他 (補綴診断情報)
16	ムコ多糖症 IX 型 (ヒアルロニダーゼ欠損症 (hyaluronidase 欠損症))		hyaluronidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	関節周囲の軟組織性塊の蓄積 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
17	シアリドーシス	1. I 型 2. II 型	sialidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	尿中 sialyloligosaccharide 排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (リンノ球空胞) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
18	ガラクトシアリドーシス	1. 新生児及び早期乳児型 2. 晩期乳児型 3. 若年及び成人型	β -galactosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 sialidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 cathepsin A の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	保護蛋白質遺伝子 <i>CTSA</i> の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	尿中 sialyloligosaccharide 排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (リンノ球空胞) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
19	ムコリビドーシス	1. 重症型 (II 型、I-cell 病) 2. 軽症型 (III 型)	リンノ球 β -galactosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 血漿中 α -mannosidase の活性増加 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施 血漿中 β -fucosidase の活性増加 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	<i>GNPTB</i> 遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 <i>GNPTG</i> 遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査異常 (培養皮膚繊維芽細胞での空胞) 1. あり 2. なし 3. 未実施
20	α -マンノシドーシス	1. 乳児型 2. 若年成人型	α -mannosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. なし 正常値 (~) 3. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (肝臓、リンノ球) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
21	β -マンノシドーシス		β -mannosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (皮膚、骨髄) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
22	フコシドーシス	1. 乳児型 2. 軽症型	α -fucosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (肝臓) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
23	アスパルチルグルコサミン尿症		aspartylglucosaminidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	oligosaccharide の尿中排泄異常 (aspartylglucosamine) 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (リンノ球) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
24	シンドラー/神崎病 (Schindler/神崎病)	1. I 型 2. II 型 3. III 型	N-acetyl- α -galactosaminidase 活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. oligosaccharide の尿中排泄異常 2. glycopeptide の尿中の排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査異常 (皮膚、血管内皮、汗腺) 1. あり 2. なし 3. 未実施
25	ポンペ病 (Pompe 病)	1. 乳児型 2. 小児型 3. 成人型	acid α -glucosidase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査 (筋生検) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
26	酸性リパーゼ欠損症	1. 乳児型 (ウォルマン病 (Wolman 病)) 2. 遅発型 (コレステロールエ ステル蓄積症 (CESD))	acid lipase の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. 未実施	<i>LIPA</i> 遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	1. cholesterol ester の蓄積 2. triglyceride の蓄積 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (肝臓) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
27	ダノン病 (Danon 病)		Lamp-2 の免疫化学所見の異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	<i>Lamp2</i> の遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施		病理検査 (筋)、心臓異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
28	遊離シアル酸蓄積症	1. 乳児型 (重症型) 2. 中間型 3. サラ病 (Salla 病) (軽症型)	SIALIN の異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	<i>SLC17A5 (STALIN)</i> 遺伝子変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	尿中遊離シアル酸の上昇 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (皮膚、角膜) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
29	セロイドリポフスチノーシス	1. 先天型 2. 乳児型 3. 遅発乳児型 4. 若年型 5. 成人型 6. 非定型型	PPT の異常 1. あり 活性値 () 2. 未実施 tripeptidyl peptidase 1 の異常 1. あり 活性値 () 2. 未実施	同左遺伝子 (<i>CTN1</i>) の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子 (<i>CTN2</i>) の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 その他の <i>CTN</i> 遺伝子の変異		病理検査異常 (組織名:) 1. GRD 2. CV 3. FP 4. RL 1. あり 2. なし 3. 未実施 (臨床診断、病理検査を重視)
30	ファブリー病	1. 古典型 2. 亜型 3. 顕性ヘテロ接合型	α -galactosidase A の活性低下 1. あり 活性値 () 正常値 (~) 2. なし (顕性ヘテロ接合型) 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	Gb3 の尿中排泄異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	心臓、病理検査 (心、腎組織) 異常
31	シスチン症 (シスチノーシス)	1. 腎型 2. 中間型 3. 非腎型 (眼型)		<i>CTSL</i> 遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	白血球中のシスチン濃度上昇 1. あり 2. なし 3. 未実施	病理検査 (骨髄など) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施

注) DS : dermatan sulfate HS : heparan sulfate KS : keratan sulfate CS : chondroitin sulfate
GRD : granular osmiophilic deposits RL : rectilinear complex CV : curvilinear profiles FP : fingerprint profiles
PPT : palmitoyl protein thioesterase
lysosomal SAT : lysosomal sialic acid transporter
CH : ceramide trihexoside