

A	Disorders in branched-chain amino acid metabolism	分枝鎖アミノ酸代謝異常
A 1	hyper leucine isoleusinemia	高ロイシン・イソロイシン血症
A 2	hypervalinemia	高バリン血症
A 3	maple syrup urine disease2	楓糖尿症(メープルシロップ尿症)
A 4	dihydrolipoyl dehydrogenase deficiency	ジヒドロリポイル脱水素酵素欠損症
A 5	isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, IBDD	イソブチリル-CoA脱水素酵素欠損症
A 6	α -methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	α -メチルブチリル-CoA脱水素酵素欠損症
A 7	isovaleric acidemia	イソ吉草酸血症
A 8	multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type II)	マルチプルアシル-CoA脱水素酵素欠損症(グルタル酸尿症 II 型)
A 9	short-chain enoyl-CoA hydratase deficiency	エノイル-CoA ヒドラターゼ欠損症
A 10	3-hydroxyisobutyryl-CoA deacylase deficiency	β -ヒドロキシイソブチリル-CoAデアシラーゼ欠損症
A 11	β -hydroxyisobutyrate dehydrogenase deficiency	β -ヒドロキシイソ酪酸脱水素酵素欠損症
A 12	methylmalonic semialdehyde dehydrogenase deficiency (MMSDD)	メチルマロン酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
A 13	2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency α -methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	α -メチル- β -ヒドロキシブチリル-CoA脱水素酵素欠損症
A 14	β -ketothiolase deficiency	β -ケトチオラーゼ欠損症
A 15	propionic acidemia	プロピオン酸血症

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

A	16	methylmalonic acidemia (mutase)	メチルマロン酸血症(ムターゼ欠損症)
A	17	methylmalonic acidemia (epimerase)	メチルマロン酸血症(エピメラーゼ欠損症)
A	18	B12-responsive methylmalonic acidemia	B12反応型メチルマロン酸血症
A	19	β -methylcrotonylglycinuria	β -メチルクロトニルグリシン尿症
A	20	multiple carboxylase deficiency (MCD)	マルチプルカルボキシラーゼ欠損症 (MCD)
A	21	MCD due to HCSH	ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損によるMCD
A	22	MCD due to biotinidase deficiency	ビオチニダーゼ欠損によるMCD
A	23	β -methylglutaconic aciduria type I (β -methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency)	β -メチルグルタコン酸尿症 I 型(β -メチルグルタコニル-CoAヒドラターゼ欠損症)
A	24	β -hydroxy- β -methylglutaric aciduria	β -ヒドロキシ- β -メチルグルタリル-CoA リア-ゼ欠損症
A	25	mevalonate kinase deficiency	メバロン酸キナーゼ欠損症

B Disorders in phenylalanine metabolism

フェニルアラニン代謝異常

B	1	phenylketonuria	フェニルケトン尿症
B	2	hyperphenylalaninemia	高フェニルアラニン血症
B	3	defects in the synthesis of BH4	BH4 合成障害
B	4	defects in the recycling of BH4	BH4 再利用障害
B	5	neonatal transient hyperphenylalaninemia	新生児一過性高フェニルアラニン血症
B	6	secondary hyperphenylalaninemia	二次性高フェニルアラニン血症
B	7	secondary mild phenylketonuria due to total parenteral nutrition	中心静脈栄養による二次性フェニルケトン尿症

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

B 8 secondary mild phenylketonuria due to methotrexate メトトレキサート使用による二次性フェニルケトン尿

C Disorders in tyrosine metabolism

チロシン代謝異常

C 1 tyrosinemia type I チロシン血症 I 型

C 2 tyrosinemia type II チロシン血症 II 型

C 3 tyrosinemia type III チロシン血症 III 型

C 4 aromatic amino acid decarboxylase deficiency 芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症

C 5 Tyrosine hydroxylase deficiency チロシン水酸化酵素欠損症

C 6 Hawkinsinuria ホーキンスン尿症

C 7 alcaptonuria アルカプトン尿症

C 8 neonatal transient tyrosinemia 新生児一過性高チロシン血症

C 9 secondary tyrosinemia 二次性高チロシン血症

D Primary hyperammonemias and citrin deficiency

原発性高アンモニア血症とシトリン欠損症

D 1 carbamoylphosphate synthetase deficiency カルバモイルリン酸合成酵素欠損症

D 2 N-acetylglutamate synthetase deficiency N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症

D 3 ornithine transcarbamylase deficiency オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症

D 4 citrullinemia シトルリン血症

D 5 argininosuccinic aciduria アルギニノコハク酸尿症

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

D	6	hyperargininemia	高アルギニン血症
D	7	lysinuric protein intolerance	リジン尿性蛋白不耐症
D	8	hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria (HHH) syndrome	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
D	9	citrin deficiency	シトルリン欠損症 肝内胆汁うっ滞を伴う新生児肝炎(NICCD)成人発症II型シトルリン血症(CTLN2)
D	10	transient neonatal hyperammonemia	新生児一過性高アンモニア血症
D	11	hyperammonemia due to other origin	その他の高アンモニア血症

E Transport and other disorders

輸送障害など

E	1	cystinuria	シスチン尿症
E	2	Hartnup disease	ハートナップ病
E	3	dibasic amino aciduria	二塩基性アミノ酸尿症
E	4	iminoglycinuria	イミノグリシン尿症
E	5	secondary iminoglycinuria	二次性イミノグリシン尿症
E	6	transient neonatal iminoglycinuria	新生児一過性イミノグリシン尿症
E	7	Fanconi syndrome	ファンコニー症候群
E	8	hereditary renal hypouricemia	遺伝性腎性低尿酸血症
E	9	hypophosphatasia	低ホスファターゼ症

F Metabolic disorders of Lys,Trp and Orn

リジン、トリプトファン、オルニチンの代謝異常

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

F	1	hyperlysinemia type I	高リジン血症 I 型
F	2	hyperlysinemia type II (saccaropinuria)	高リジン血症 II 型(サッカロピン尿症)
F	3	PIPECOLIC ACID OXIDASE deficiency	ピペコリン酸血症
F	4	α -aminoadipic semialdehyde dehydrogenase deficiency	α -アミノアジピン酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症
F	5	α -aminoadipic α -ketoaciduria	α -アミノアジピン酸- α -ケトアジピン酸尿症
F	6	glutaric aciduria type I	グルタル酸尿症 I 型
F	7	glutaric aciduria type III	グルタル酸尿症 III 型
F	8	tryptophanuria	トリプトファン尿症
F	9	xanthurenic aciduria (kynureninase deficiency)	キサントレン酸尿症(キヌレニナーゼ欠損症)
F	10	xanthurenic aciduria due to B6 deficiency	B6欠乏症によるキサントレン酸尿症
F	11	hydroxylysineuria	ヒドロキシリジン尿症
F	12	hyperornithinemia due to ornithine aminotransferase deficiency; gyrate atrophy of the choroid and retina (GACR)	脳回転状脈絡膜網膜萎縮症を伴う高オルニチン血症
G		Metabolic disorders of sulfur, sulfur-containing amino acid, folate & cbl	硫黄、含硫アミノ酸、葉酸、コバラミンの代謝異常
G	1	ethylmalonic encephalopathy (EE)	エチルマロン酸脳症
G	2	5-oxoprolinuria due to glutathione synthetase deficiency	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
G	3	Nit1 deficiency	Nit1 欠損症(グルタチオン修復酵素異常)
G	4	5-oxoprolinuria due to 5-oxoprolinase deficiency	5-オキソプロリナーゼ欠損症による5-オキソプロリン尿症

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

G	5	homocystinuria type I (cystathionine β - synthase (CBS) deficiency)	ホモシスチン尿症 I 型(シスタチオン合成酵素欠損症)
G	6	homocystinuria type II, 5-methyltetrahydrofolate-homocysteine methyltransferase (methionine synthase) deficiency	ホモシスチン尿症 II 型(メチオニン合成酵素欠損症)
G	7	homocystinuria type III (5,10-methylenetetrahydrofolate reductase deficiency)	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)
G	8	hereditary folate malabsorption	遺伝性葉酸吸収不良
G	9	hypermethioninemia	高メチオニン血症
G	10	γ -cystathionase deficiency (cystathionuria)	γ -シスタチオン欠損症(シスタチオン尿症)
H		Metabolic disorders of Pro, Gly, His, β-alanine, Glu and others	プロリン、グリシン、ヒスチジン、β-アラニン、グルタミン酸等の代謝異常
H	1	hyperprolinemia type I	高プロリン血症 I 型
H	2	hyperprolinemia type II	高プロリン血症 II 型
H	3	hyperglycinemia, glycine encephalopathy(GCE1, GCE2)	高グリシン血症 非ケトーシス型高グリシン血症
H	4	secondary hyperglycinemia	二次性高グリシン血症
H	5	sarcosinemia	ザルコシン血症
H	6	hyper β -alaninemia	高 β -アラニン血症
H	7	hyper histisinemia	高ヒスチジン血症
H	8	urocanic aciduria	ウロカニン酸尿症
H	9	formiminoglutamic aciduria	ホルムミノグルタミン酸尿症

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

H	10	primary hyperoxaluria type I, alanine: glyoxylate aminotransferase (AGT) deficiency	原発性過シュウ酸尿症 I 型 アラニン:グリオキシル酸アミノトランスフェラーゼ (AGT) 欠損症
H	11	primary hyperoxaluria type II, D-glycerate dehydrogenase/glyoxylate reductase deficiency	原発性過シュウ酸尿症 II 型 D-グリセリン酸脱水素酵素/グリオキシル酸還元酵素欠損症
H	12	primary hyperoxaluria type III, 4-hydroxy-2-oxoglutarate aldorase (HOGA1) deficiency	原発性過シュウ酸尿症 III 型 4-ヒドロキシ-2-オキソグルタル酸アルドラーゼ欠損症
H	13	D-glycerate kinase deficiency	D-グリセリン酸キナーゼ欠損症
H	14	GABA transaminase deficiency	GABA トランスアミナーゼ 欠損症
H	15	succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency, 4-hydroxybutyric aciduria	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
H	16	glycerol kinase deficiency	グリセロールキナーゼ欠損症
H	17	Canavan disease	カナバン病
H	18	prolidase deficiency	プロリダーゼ欠損症

I Disorders in carbohydrate metabolism and gluconeogenesis

炭水化物代謝異常、糖新生系異常

I	1	galactosemia type I	ガラクトース血症 I 型
I	2	galactosemia type II	ガラクトース血症 II 型
I	3	galactosemia type III	ガラクトース血症 III 型
I	4	fructose intolerance	フルクトース不耐症
I	5	ribose-5-phosphate isomerase deficiency	リボース-5-リン酸イソメラーゼ欠損症
I	6	diabetes mellitus	糖尿病

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

I	7	renal glucosuria	腎性グルコース尿
I	8	glucose-6-phosphatase deficiency	グルコース-6-フォスファターゼ欠損症
I	9	fructose-1,6-diphosphatase deficiency	フルクトース-1,6-ジフォスファターゼ欠損症
I	10	pyruvate carboxylase deficiency	ピルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
J		Lactic acidemia / lactic aciduria / TCA disorders	高乳酸血症／乳酸尿症／TCA回路異常
J	1	lactic aciduria (lactic acidemia)	乳酸尿症(高乳酸血症)
J	2	pyruvate dehydrogenase deficiency	ピルビン酸脱水素酵素欠損症
J	3	thiamine-responsive pyruvate dehydrogenase deficiency	チアミン反応性ピルビン酸脱水素酵素欠損症
J	4	dihydrolipoyl dehydrogenase deficiency	ジヒドロリポイル脱水素酵素欠損症
J	5	α -ketoglutaric aciduria	α -ケトグルタル酸尿症
J	6	L-2-hydroxyglutaric aciduria	L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症
J	7	D-2-hydroxyglutaric aciduria	D-2-ヒドロキシグルタル酸尿症
J	8	D-2-hydroxyglutaric aciduria	D-2-ヒドロキシグルタル酸尿症
J	9	Combined D-2- and L-2-hydroxyglutaric aciduria	D&L- α -ヒドロキシグルタル酸尿症
J	10	fumaric aciduria or fumarate hydratase deficiency	フマル酸尿症
J	11	succinyl-CoA lygase deficiency	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症

K	Disorders in purine and pyrimidine metabolism	プリンとピリミジンの代謝異常
K 1	adenylsuccinate lyase deficiency	アデニロコハク酸リアーゼ欠損症
K 2	purine nucleoside phosphorylase deficiency	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ (PNP) 欠損症
K 3	deoxyguanosine kinase deficiency	デオキシグアノシンキナーゼ欠損症
K 4	adenosine deaminase deficiency	アデノシンデアミナーゼ欠損症
K 5	UMP synthase deficiency	オロット酸尿症
K 6	xanthine dehydrogenase deficiency, xanthinuria type I	キサンチン脱水素酵素欠損症, キサンチン尿症I型
K 7	aldehyde oxidase deficiency, xanthinuria type II	アルデヒド酸化酵素欠損症, キサンチン尿症II型
K 8	molybdenum cofactor deficiency, xanthinuria type III	モリブデン補因子欠損症, キサンチン尿症III型
K 9	Lesch Nyhan syndrome	レッシュ・ナイハン症候群 (HPRT完全欠損症)
K 10	adenine phosphoribosyltransferase (APRT) deficiency (2,8-dihydroxyadenine lithiasis)	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-ジヒドロキシアデニン結石症)
K 11	thymidine phosphorylase deficiency (MNGIE)	チミジンホスホリラーゼ欠損症
K 12	dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency	ジヒドロピリミジンデヒドロゲナーゼ欠損症
K 13	dihydropyrimidine hydrolase deficiency	ジヒドロピリミジナーゼ欠損症
K 14	β -ureidopropionase deficiency	β -ウレイドプロピオナーゼ欠損症
L	Disorders in ketone and fatty acid metabolism	ケトンおよび脂肪酸の代謝異常

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

L	1	very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
L	2	CPT2 carnithine plmitoyl transferase II deficiency	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症
L	3	trifunctional protein deficiency	ミトコンドリア三頭酵素欠損症
L	4	long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	長鎖3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症
L	5	(medium-/short- chain) 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	(中／短鎖) 3-ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症
L	6	medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	中鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症
L	7	multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type II)	マルチプルアシル-CoA脱水素酵素欠損症(グルタル酸尿症 II 型)
L	8	riboflavin transporter deficiency	リボフラビントランスポーター欠損症
L	9	malonyl-CoA decarboxylase deficiency	マロニル-CoA脱炭酸酵素欠損症
L	10	medium chain β -ketothiolase deficiency	中鎖 β -ケトチオラーゼ欠損症
L	11	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA合成酵素欠損症
L	12	Succinyl-CoA: 3-oxoacid CoA-transferase (SCOT) deficiency	サクニシルCoA3ケト酸CoAトランスフェラーゼ(SCOT)欠損症
L	13	ketonuria	ケトン尿(N17は病因ではなく所見名)
L	14	ketotic dicarboxylic aciduria	ケトン性ジカルボン酸尿
L	15	non-ketotic dicarboxylic aciduria / hypoketotic dicarboxylic aciduria	非ケトン性/低ケトン性ジカルボン酸尿
L	16	nonketotic dicarboxylic aciduria	非ケトン性ジカルボン酸尿
L	17	3-hydroxydicarboxylic aciduria	3-ヒドロキシジカルボン酸尿

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

L	18	MCT-milk related dicarboxylic aciduria	MCTミルク摂取によるジカルボン酸尿
M		Other	その他
M	1	aminoacylase1 deficiency	アミノアシラーゼ 1 欠損症
M	2	serine deficiency	セリン欠乏症
M	3	Zellweger syndrome	ツェルベージャー症候群
M	4	molybdenum deficiency	モリブデン欠乏症
M	5	neuroblastoma	神経芽細胞種
M	6	biotin deficiency	ビオチン欠乏症
M	7	ethylene glycol intoxication suspect	エチレングリコール中毒疑い
M	8	Vitamin B12 deficiency	B12欠乏症
M	9	folate deficiency	葉酸欠乏症
M	10	hypocitraturia	低クエン酸尿
M	11	secondary β -methylglutaconic aciduria	他の二次的な β -メチルグルタコン酸尿症
M	12	β -methylglutaconic aciduria (β MGA-uria)	β -メチルグルタコン酸尿症 (β MGA尿症、所見名)
N		Mitochondrial DNA depletion syndromes (MTDPS) etc.	ミトコンドリアDNA枯渇症候群など
N	1	(MTDPS1) [HSA:1890] [KO:K00758]	チミジンホスホリラーゼ欠損症

代謝物レベルの診断支援対象疾患リスト

N	2	(MTDPS3) DGUOK [HSA:1716] [KO:K00904]	デオキシグアノシンキナーゼ欠損症
N	3	(MTDPS5) SUCLA2 [HSA:8803] [KO:K01900]	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症
N	4	short-chain enoyl-CoA hydratase deficiency	エノイル-CoA ヒドラターゼ欠損症 (ECHS1)
N	5	3-hydroxyisobutyryl-CoA deacylase deficiency	β -ヒドロキシイソブチリル-CoAデアシラーゼ欠損症 (HIBCH)