

別表

19 ライソゾーム病

(新規用)

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(細胞診断情報)
1	ゴーシエ病 (Gaucher 病)	1.1型(非腫瘍型) 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	glucocerebroside 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(リンバ液) 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		NPCL または NPCL2 の変異 1.あり 2.なし 3.未実施	Filipin 染色での cholesterol ester 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 ガングリオンドーグス	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 ガングリオンドーグス (Tay-Sachs Sandhoff 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	oligosaccharides 尿中排泄異常 1.あり 2.なし 3.未実施 2.GM2 ガングリオンドの蓄積 (培養皮膚纖維芽細胞など) 1.あり 2.なし 3.未実施	病理検査異常 (直腸内経鏡など) 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	異染性白質変性症	1.乳幼児型 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(~)	SUMF1 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/シェイエ病 3.シェイエ病	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	DS 2.HS の尿中排泄異常 1.あり 2.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 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	DS 2.HS の尿中排泄異常 1.あり 2.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 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 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	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) 2.軽症型 3.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	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	病理検査異常 1.あり 2.なし 3.未実施
15	ムコ多糖症VI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	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	酵素活性の低下	遺伝子変異	中間代謝産物の蓄積	その他(検査結果)
16	ムコ多糖症IX型 (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	関節周囲の軟組織生地の蓄積 1.あり 2.なし 3.未実施	病理検査の異常 1.あり 2.なし 3.未実施
17	シリアリドーシス	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(リンパ球空泡)異常 1.あり 2.なし 3.未実施
18	ガラクトシリアリドーシス	1.新生児及び早期乳児型 2.晚期乳児型 3.若年及び成人人型	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(リンパ球空泡)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)	リンパ球 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>GNTB</i> 遺伝子の変異 1.あり 2.なし 3.未実施 <i>GNTG</i> 遺伝子の変異 1.あり 2.なし 3.未実施		病理検査の異常 (培養皮膚細胞での空泡) 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, リンパ球)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	フコシドージス	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	アスペルレ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(リンパ球)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.成人人型	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(筋肉)異常 1.あり 2.なし 3.未実施
26	酸性リバーゼ欠損症	1.乳児型(Wolman 病) 2.遅発型(コレストロール蓄積症 (CESD))	acid lipase の活性低下 1.あり 活性値() 正常値(~) 2.未実施	同左遺伝子の変異 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 の免疫染色所見の異常 1.あり 2.なし 3.未実施	Lamp-2 の遺伝子変異 1.あり 2.なし 3.未実施		病理検査(筋, 心電図異常) 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. Salla 病(軽症型)	SIALIN の異常 1.あり 2.なし 3.未実施	<i>SLC17A5</i> (<i>SIALIN</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	セロイドリボフスチノーシス	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>CIN</i>) の変異 1.あり 2.なし 3.未実施 同左遺伝子 (<i>CIN</i>) の変異 1.あり 2.なし 3.未実施 その他の <i>CIN</i> 遺伝子の変異		病理検査異常 (組織名:) 1. GROD 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	ファブリ病	1.古典型 2.亜型 3.顕性ヘテロ接合体	α -galactosidase A の活性低下 1.あり 活性値() 正常値(~) 2.なし (顕性ヘテロ接合体) 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	心電図, 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>CNS</i> 遺伝子の変異 1.あり 2.なし 3.未実施	白眼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(骨骼など)異常 1.あり 2.なし 3.未実施

注) DS: dermatan sulfate HS: heparan sulfate KS: heparan sulfate CS: chondroitin sulfate

GRD: granular osmioophilic deposits RL: rectilinear complex CV: curvilinear profiles

PPT: palmitoyl protein thioesterase

lysosomal SAT: lysosomal sialic acid transporter

CTH: ceramide trihexoside