

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(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 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 AB 型/酸性スフィンゴ ミエリナーゼ欠損症 (Niemann-Pick 病 A, B/ Acid sphingomyelinase deficiency (ASMD))	1. A 型 2. B 型	acid sphingomyelinase の活性低下 1. あり 2. 未実施	同左遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	sphingomyelinase 蓄積 (リンパ節) 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
3	ニーマン・ピック病 C 型 (Niemann-Pick 病 C 型)	1. 乳児型 2. 成人型		<i>NP1</i> または <i>NP2</i> 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) 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 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) 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))	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	β -hexosaminidase A の活性低下 1. あり 2. 未実施 Total β -hexosaminidase の活性 1. 正常 2. 未実施	α サブユニット (<i>HEX4</i>) の遺伝子 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
	(サンドホフ病 (Sandhoff 病))	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	β -hexosaminidase A の活性低下 1. あり 2. 未実施 Total β -hexosaminidase の活性低下 1. あり 2. 未実施	β サブユニット (<i>HEX5</i>) の遺伝子 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
	(AB バリエント)	1. 乳児型 2. 若年型 3. 成人型	GM2 ガングリオシド活性化蛋白質の発 現低下 1. あり 2. なし 3. 未実施	GM2 活性化蛋白質 (<i>GM2</i>) 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 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 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	マルチプルサルファターゼ欠損症 (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	SMT1 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 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) 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 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	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 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	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 2. 未実施 α -N-acetylglucosaminidase の活性低下 1. あり 2. 未実施 acetyl-CoA: α glucosaminide N- acetyltransferase の活性低下 1. あり 2. 未実施 N-acetylglucosamine 6-sulfatase の活性 低下 1. あり 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 (モルキオ病)	1. A 型 重症型 軽症型 2. B 型	galactosamine 6-sulfatase の活性低下 1. あり 2. 未実施 β -galactosidase 1. あり 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

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)
14	ムコ多糖症VI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 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 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
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 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 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 2. 未実施 sialidaseの活性低下 1. あり 2. 未実施 cathepsin Aの活性低下 1. あり 2. 未実施	保護蛋白質遺伝子 <i>CTSM</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 (リンパ球空胞) 異常 1. あり 2. なし 3. 未実施
19	ムコリポドーシス	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 2. 未実施 血漿中 α -mannosidaseの活性増加 1. あり 2. 未実施 血漿中 β -fucosidaseの活性増加 1. あり 2. 未実施	<i>GVTB</i> 遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 <i>GVTC</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 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	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 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 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. なし 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 (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 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 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	酸溶性リパーゼ欠損症	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ラ蓄積症 (CESD))	acid lipaseの活性低下 1. あり 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 (Damon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. サラ病 (Salla病) (軽症型)	SIALINの異常 1. あり 2. なし 3. 未実施	<i>SLC17A5 (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	HPTの異常 1. あり 2. なし 3. 未実施 tripeptidyl peptidase 1の異常 1. あり 2. 未実施	同左遺伝子 (<i>ZNF</i>) の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 同左遺伝子 (<i>ZNF</i>) の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施 その他の <i>ZNF</i> 遺伝子の変異		病理検査異常 (組織名:) 1. GMOD 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 2. なし (顕性ヘテロ接合型) 3. 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、腎臓) 異常
31	システン症 (システノーシス)	1. 腎型 2. 中間型 3. 非腎型 (眼型)		<i>CTS</i> 遺伝子の変異 1. あり 2. なし 3. 未実施	白血球中のシステン濃度上昇 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
 GMOD: 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