　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　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 |  | *NPC1*または*NPC2*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 | クラッベ病  （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（　　　　～　　　　　） | 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 | 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　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 | 病理検査異常  1.あり  2.なし  3.未実施 |
| 12 | ムコ多糖症III型  （サンフィリポ病） | 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 | 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 | 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（補助診断情報） |
| 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　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*CTSA*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 | ムコリピドーシス | 1.重症型（II型、I-cell病）  2.軽症型（III型） | リンパ球βgalactosidase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 | *GNPTAB*遺伝子の変異  1.あり  2.なし  3.未実施  *GNPTG*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 | *LIPA*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 | *Lamp2*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 | *SLC17A5*（*SIALIN*）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－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（*CLN1*）の変異  1.あり  2.なし  3.未実施  同左遺伝子（*CLN2*）の変異  1.あり  2.なし  3.未実施  その他の*CLN*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） |  | *CTNS*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

　　　　　　GROD：granular osmiophilic deposits　　RL：rectilinear complex　　CV：curvilinear profiles　　FP：fingerprint profiles

　　　　　　PPT：palmitoyl protein thioesterase

　　　　　　lysosomal SAT：lysosomal sialic acid transporter

　　　　　　CTH：ceramide trihexoside

2007-01-01