

ミルスイインターナショナル検査可能疾患リスト

| 分類 | No. | 疾患名 | 分類 | No. | 疾患名 | |
|------------------------|-------------------------------------|---|-------------------------------|--|---------------------|-------------|
| 芳香族アミノ酸代謝異常 | 1 | フェニルケトン尿症 | 等 の 代 謝 異 常 | ブ ロ ン グ リ ン シ ン ヒ ス チ ン 、 ト リ プ ト フ ア ン | 83 | 高プロリン血症Ⅰ型 |
| | 2 | 高フェニルアラニン血症 | | | 84 | 高プロリン血症Ⅱ型 |
| | 3 | チロシン血症Ⅰ型 | | | 85 | ヒドロキシプロリン血症 |
| | 4 | チロシン血症Ⅱ型 | | | 86 | 高グリシン血症 |
| | 5 | チロシン血症Ⅲ型 | | | 87 | 高β-アラニン血症 |
| | 6 | 芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 | | | 88 | 高ヒスチジン血症 |
| | 7 | ホーキンシン尿症 | | | 89 | ウロカニン酸尿症 |
| | 8 | アルカプトン尿症 | | | 90 | ガラクトース血症Ⅰ型 |
| | 9 | BH4合成障害 | | | 91 | ガラクトース血症Ⅱ型 |
| | 10 | BH4再利用障害 | | | 92 | ガラクトース血症Ⅲ型 |
| | 11 | 新生児一過性高フェニルアラニン血症 | | | 93 | ガラクトース血症Ⅳ型 |
| | 12 | 静脈栄養による二次性フェニルケトン尿症 | | | 94 | フルクトース不耐症 |
| | 13 | メトトレキサートによるフェニルケトン尿症 | | | 95 | 乳糖不耐症 |
| | 14 | 新生児一過性高チロシン血症 | | | 96 | 腎性グルコース尿 |
| | 15 | 薬物由来の二次性高チロシン血症 | | | 97 | 糖尿病 |
| | 分枝鎖アミノ酸、ケトン体代謝異常 | 16 | | | 他の代謝異常由来の二次性高チロシン血症 | 98 |
| 17 | | 高バリン血症 | 99 | グルコース-1,6-ジフォスファターゼ欠損症 | | |
| 18 | | 高ロイシン・イソロイシン血症 | 100 | グリセロールキナーゼ欠損症 | | |
| 19 | | 楓糖尿症（メープルシロップ尿症） | 101 | D-グリセリン酸キナーゼ欠損症 | | |
| 20 | | ジヒドロロアミド脱水素酵素（E ₃ ）欠損症（メープルシロップ尿症Ⅲ型） | 102 | トランスアルドラーゼ（TALDO）欠損症 | | |
| 21 | | イソ吉草酸血症 | 103 | リボース 5-リン酸イソメラーゼ（RPI）欠損症 | | |
| 22 | | α-メチルブチリル-CoA 脱水素酵素欠損症（SBCAD） | 104 | 短鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 | | |
| 23 | | α-メチル-β-ヒドロキシブチリル-CoA 脱水素酵素欠損症（2M3HBD） | 105 | 中鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 | | |
| 24 | | β-ケトチオラーゼ欠損症（T2） | 106 | 長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 | | |
| 25 | | サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ（SCOT）欠損症 | 107 | 極長鎖アシル-CoA 脱水素酵素欠損症 | | |
| 26 | | ミトコンドリア 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル-CoA 合成酵素（HMCS2）欠損症 | 108 | マルチブチアシル-CoA 脱水素酵素欠損症（グルタル酸尿症Ⅱ型） | | |
| 27 | | β-ヒドロキシ-β-メチルグルタリル CoA リアーゼ（3HMG）欠損症 | 109 | 長鎖 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素欠損症（三頭酵素欠損症） | | |
| 28 | | イソブチリル-CoA 脱水素酵素欠損症 | 110 | 中鎖/短鎖 3-ヒドロキシアシル-CoA 脱水素酵素欠損症 | | |
| 29 | | β-メチルクロトニルグリシン尿症（MCG） | 111 | ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症 | | |
| 30 | | ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損によるマルチブチルカルボキシラーゼ欠損症 | 112 | 乳酸血症（高乳酸血症） | | |
| シトリン欠血症と高アンモニア血症 | | 31 | ピオチンダーゼ欠損によるマルチブチルカルボキシラーゼ欠損症 | 113 | α-ケトグルタル酸尿症 | |
| | 32 | β-メチルグルタコン酸尿症（原発性） | 114 | フマル酸尿症 | | |
| | 33 | β-ヒドロキシイソブチリル-CoA デアシラーゼ欠損症 | 115 | ビルビン酸脱水素酵素欠損症 | | |
| | 34 | β-ヒドロキシイソ酪酸脱水素酵素欠損症 | 116 | ジヒドロリボイルトランスアセチラーゼ欠損症 | | |
| | 35 | メチルマロン酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症 | 117 | ビルビン酸脱水素フォスファターゼ欠損症 | | |
| | 36 | プロピオン酸血症 | 118 | チアミン反応性ビルビン酸脱水素酵素欠損症 | | |
| | 37 | メチルマロン酸血症（ムターゼ異常による） | 119 | ジヒドロリボイル脱水素酵素欠損症 | | |
| | 38 | メチルマロン酸血症（イソメラーゼ異常による） | 120 | 短鎖エノイル CoA 水和酵素（ECH1）欠損症 | | |
| | 39 | Vit B12 反応型メチルマロン酸血症 | 121 | 3-ヒドロキシイソブチリル-CoA ヒドロラーゼ（HIBCH）欠損症 | | |
| | 40 | メチルマロンル-CoA エピメラーゼ欠損症 | 122 | 電子伝達系障害 | | |
| | 41 | メバロン酸キナーゼ欠損症 | 123 | シトクロム C オキシダーゼ（COX）欠損症 | | |
| | 42 | カルバミルリン酸合成酵素欠損症 | 124 | マロニック伴うメチルマロン酸血症（CMAMMA） | | |
| | 43 | N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症 | 125 | Barth 症候群 | | |
| | 44 | オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 | 126 | MEGDHEL 症候群 | | |
| | 45 | シトルリン血症 | 127 | 他の二次的なβ-メチルグルタコン酸尿症 | | |
| | 46 | アルギニンコハク酸尿症 | 128 | エチルマロン酸尿症 | | |
| 47 | 高アルギニン血症 | 129 | MELAS 症候群 | | | |
| 48 | シトリン欠損症（NICCD） &（CTNL2） | 130 | サクシニル-CoA リガーゼ（SUCL）欠損症 | | | |
| 49 | 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 | 131 | モリブデン補因子欠損症 | | | |
| 50 | 新生児一過性高アンモニア血症 | 132 | キサンチンオキシダーゼ欠損症（キサンチン尿症） | | | |
| 51 | その他の高アンモニア血症 | 133 | Lesch-Nyhan 症候群（HPRT 完全欠損症） | | | |
| 輸送障害など | 52 | シスチン尿症 | 134 | ヒポキサンチン-グアニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（HPRT 部分欠損症） | | |
| | 53 | ハートナップ病 | 135 | アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症 | | |
| | 54 | 二塩基性アミノ酸尿症 | 136 | アデニルコハク酸リアーゼ（ADSL）欠損症 | | |
| | 55 | イミノグリシン尿症 | 137 | オト酸尿症 | | |
| | 56 | 二次性イミノグリシン尿症 | 138 | 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-DHA 結晶） | | |
| | 57 | リジン尿性蛋白不耐症 | 139 | ジヒドロピリミジン脱水素酵素欠損症（チミン・ウラシル尿症） | | |
| | 58 | 新生児一過性イミノグリシン尿症 | 140 | ジヒドロピリミジンナーゼ欠損症 | | |
| | 59 | ファンコニー症候群 | 141 | β-ウレイドプロピオナーゼ欠損症 | | |
| | 60 | 遺伝性腎性低尿酸血症 | 142 | マロニル-CoA 脱炭酸酵素欠損症 | | |
| | 61 | 低ホスファターゼ症 | 143 | 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 | | |
| オルニチン、トリプトファン、リジンの代謝異常 | 62 | グルタル酸尿症Ⅰ型 | 144 | ピリドキシン依存性てんかん（ALDH7A1 欠損症） | | |
| | 63 | グルタル酸尿症Ⅲ型 | 145 | アスパラギン合成酵素欠損症 | | |
| | 64 | サッカロピン尿症 | 146 | 原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型 | | |
| | 65 | ピペコリン酸血症 | 147 | 原発性高シュウ酸尿症Ⅱ型 | | |
| | 66 | α-アミノアジピン酸血症 | 148 | 原発性高シュウ酸尿症Ⅲ型 | | |
| | 67 | トリプトファン尿症 | 149 | D-α-ヒドロキシグルタル酸尿症 | | |
| | 68 | キサンチン酸尿症（キヌレナーゼ欠損症） | 150 | L-α-ヒドロキシグルタル酸尿症 | | |
| | 69 | Vit B6 欠損症由来のキサンチン酸尿症 | 151 | D&L-α-ヒドロキシグルタル酸尿症 | | |
| | 70 | α-アミノアジピン酸-α-ケトアジピン酸尿症 | 152 | ピオチン欠乏症 | | |
| | 71 | ヒドロキシリジン尿症 | 153 | 葉酸欠乏症 | | |
| | 72 | 高オルニチン血症 | 154 | VitB12 欠乏症 | | |
| | コバラミン代謝異常 | 73 | ホモシスチン尿症Ⅰ型（シスタチオニン合成酵素欠損症） | 155 | ザルコシン血症 | |
| 74 | | ホモシスチン尿症Ⅱ型（メチオニン合成酵素欠損症） | 156 | フロリダーゼ欠損症 | | |
| 75 | | 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） | 157 | セリン欠乏症 | | |
| 76 | | γ-シスタチオニン欠損症（シスタチオニン尿症） | 158 | 脳髄黄色腫症 | | |
| 77 | | 高メチオニン血症 | 159 | シトステロール血症 | | |
| 78 | | 遺伝性葉酸吸収不良 | 160 | 神経芽細胞腫 | | |
| 79 | | 5-オキソプロリン尿症（グルタチオン合成酵素欠損症による） | 161 | ツェルヴェーガー（Zellweger）症候群 | | |
| 80 | | 5-オキソプロリン尿症（5-オキソプロリナーゼ欠損症による） | 162 | ムコ多糖症 | | |
| 欠損症 | 81 | アミノアシラーゼ-1 欠損症（ACY1D） | 163 | TANGO2 欠損症 | | |
| | 82 | アミノアシラーゼ-2 欠損症（カナパン病） | 164 | リポフラビントランスポーター欠損症 | | |