

対象疾患		疾患の説明
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	(約8万人に1人) フェニルアラニンが食物の蛋白質に含まれるアミノ酸のひとつです。フェニルアラニンをチロジンに転換する酵素の先天性欠損により、血中および組織中にフェニルアラニンが増量し、尿中に多量のフェニルピルビン酸を排泄する疾患です。早期に低フェニルアラニンによる食餌療法を開始しないと、知能の発達障害や赤毛、色白などのメラニン色素欠乏症状が現れます。
	メープルシロップ尿症	(約40万人に1人) 分岐鎖アミノ酸(ロイシン、イソロイシン、バリン)に由来する α -ケト酸の脱水素酵素の機能が障害され、その結果、血中に3種のアミノ酸とケト酸が増量し、尿、唾液、汗などは、メープルシロップに似た特有の甘いにおいを発します。特殊ミルクなどの食餌療法をベースとした治療を開始しないと、重症の場合、意識障害や痙攣などを起こして死亡することもあります。
	ホモシスチン尿症	(約80万人に1人) アミノ酸の中のメチオニン代謝産物であるホモシスチンを変換する酵素の先天性欠損により血中にホモシスチンやメチオニンが蓄積し、尿中に大量に排泄される疾患です。早期にビタミン B6、葉酸などのビタミン療法を開始しないと進行性の知的障害や精神症状、骨格異常や水晶体亜脱臼などが見られ血栓症で死亡することもあります。
	シトルリン血症1型	(約26万人に1人) シトルリンとアスパラギン酸からアルギニノコハク酸を合成する酵素の異常により、高アンモニア血症をきたす疾患です。興奮、多呼吸、嘔吐、けいれんを起こします。
	アルギニノコハク酸尿症	(約80万人に1人) アルギニノコハク酸分解酵素の欠損が原因で、高アンモニア血症とアルギニノコハク酸の体液中への蓄積によって、障害を来す疾患です。興奮、多呼吸、嘔吐、けいれんを起こします。
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症	(約12万人に1人) バリン、イソロイシンなどのアミノ酸の代謝経路でメチルマロニル CoA を代謝する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。酸性状態による体調不良、発達の遅れやけいれんなどがみられますが早期治療により発症を防ぐことができます。
	プロピオン酸血症	(約5万人に1人) バリン、イソロイシンなどのアミノ酸の代謝経路でプロピオニル CoA を代謝する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。酸性状態による体調不良、発達の遅れやけいれんなどがみられますが早期治療により発症を防ぐことができます。
	イソ吉草酸血症	(約50万人に1人) アミノ酸(ロイシン)の代謝経路でイソバレル CoA を代謝する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。酸性状態による体調不良がみられ、イソ吉草酸は独特の足蒸れ様の臭いがします。
	メチルクロトニルグリシン尿症	(約15万人に1人) アミノ酸(ロイシン)の代謝経路で3-メチルクロトニル CoA を代謝する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。多くが無症状か軽度の神経症状、知的障害を示すのみとされています。
	HMG血症	(約100万人に1人) アミノ酸(ロイシン)の代謝経路で3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA を代謝する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。低血糖やアンモニア血症がみられます。
	複合カルボキシラーゼ欠損症	(約50万人に1人) 4種のカルボキシラーゼを合成する酵素あるいはピオチニダーゼの遺伝子変異が原因で起こる疾患です。酸性状態による体調不良がみられ、びらん性皮疹を認めます。
	グルタル酸血症1型	(約22万人に1人) リジン、トリプトファンなどのアミノ酸の代謝経路でグルタリル CoA を代謝する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。運動障害を来しますが、早期治療により発症を防ぐことができます。
脂肪酸酸化異常症	MCAD欠損症	(約10万人に1人) ミトコンドリア内での脂肪酸 β 酸化において、中鎖の脂肪酸を処理する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。空腹時、感染症罹患時などに低血糖になり、嘔吐、意識障害をおこします。
	VLCAD欠損症	(約16万人に1人) ミトコンドリア内での脂肪酸 β 酸化において、長鎖の脂肪酸を処理する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。空腹時、感染症罹患時などに低血糖になり、嘔吐、意識障害をおこします。心筋や骨格筋の障害も見られます。

	TFP(LCHAD)欠損症	(約160万人に1人) ミトコンドリア内での脂肪酸β酸化において、長鎖の3-ヒドロキシ脂肪酸を処理する酵素群の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。空腹時、感染症罹患時などに低血糖になり、嘔吐、意識障害をおこします。心筋や骨格筋の障害も見られます。
	CPT1欠損症	(約30万人に1人) 脂肪酸をミトコンドリア内に取り込むために、アシルカルニチンをつくる酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。空腹時、感染症罹患時などに低血糖になり、嘔吐、意識障害をおこします。
	CPT2欠損症	(約26万人に1人) ミトコンドリア内で長鎖脂肪酸をβ酸化する酵素の遺伝子変異が原因で起こる疾患です。空腹時、感染症罹患時などに低血糖になり、嘔吐、意識障害をおこします。思春期以降に長時間の空腹や運動、精神的ストレスをきっかけとして筋肉痛やミオグロビン尿をきたすこともあります。
糖質代謝異常症	ガラクトース血症	(約50~100万人に1人) ガラクトースやガラクトース-1-リン酸の代謝をつかさどる酵素の先天性障害により発症します。早期に特殊ミルクなどによる食餌療法を開始しないと白内障や精神発達の遅れが現れ、嘔吐、肝障害などで死亡することがあります。
内分泌疾患	先天性甲状腺機能低下症	(約4千人に1人) 胎児期、新生時期に脳の分化、発達に必要な甲状腺ホルモンが、なんらかの原因で減少または欠乏するために起こる内分泌疾患です。早期にホルモン補充などの適切な治療を開始しないと、回復が難しい身体や知能の発達障害が残ります。
	先天性副腎過形成症	(約2万人に1人) 副腎皮質におけるステロイドホルモンの合成過程に関与する酵素が先天性に欠損あるいは、活性が低下しているために起こる代謝性内分泌疾患です。早期にホルモン補充などの治療を開始しないと、発育不良や女児では、外性器の男性化が見られ、重症な場合は脱水などで死亡することもあります。
原発性免疫不全症	重症複合免疫不全症(SCID)	(約10万人に1~2人) SCIDは、生まれつきのT細胞の欠損及びB細胞の異常によって、生後早期よりウイルス、真菌(カビ)、細菌による重度の感染症に罹患してしまう疾患です。T細胞やB細胞には、病原体から守ってくれる「免疫」という機能があります。SCIDの患者さんは、この免疫機能が非常に弱いので、生まれて最初の感染症が命に係わるほど重度である場合も多いことが知られていますが、骨髄移植や臍帯血移植をはじめとした造血幹細胞移植により自己免疫を獲得することで完治が可能です。感染症にかかる前に根治的治療をうければ、多くの(90%以上)の患者さんが助かりますので、早期診断、早期治療が重要です。
	B細胞欠損症(BCD)	(頻度不明ですが約10万人に1人程度と考えられています) BCDは生まれつきのB細胞の欠損のため抗体をつくることができず、ウイルスやばい菌(細菌)に感染しやすくなる病気です。抗体とは、ウイルスを中和したり、ばい菌をたべやすくするタンパクのことです。代表的な病気はブルトン型X連鎖無ガンマグロブリン血症(XLA)という病気です。未診断の場合、生まれて3か月頃から、中耳炎、肺炎、敗血症などに繰り返しかかり、命に関わるものになることもあります。感染症にかかる前に、定期的な免疫グロブリン補充療法をうければ、感染症にかかることを回避できることから、早期診断、早期治療が重要です。
神経筋疾患	脊髄性筋萎縮症(SMA)	(乳児~小児期に発症するSMA患者さんの割合は約10万人に1~2人) 背骨の中には脊髄と呼ばれる神経の束があります。SMAはこの脊髄の中にある、筋肉を動かすためにはたらく細胞(運動神経細胞)が変化して、手や足などの筋肉が弱くなっていく病気です。赤ちゃんから大人まで幅広い年齢層で発症します。また、1歳半までに発症するタイプの患者さんの割合が高いことが知られています。