

8

先天性代謝異常

1

目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について
表1 対象疾病一覧
表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点—疾患群内共通—
4. 申請時の注意点—疾患個別—

2

1. 疾患群の概要

代謝に必要な酵素やトランスポーターの先天的な欠損に起因する疾患群である。障害される代謝経路または代謝が行われる細胞内小器官により分類される。

大分類は、アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症、ミトコンドリア病、糖質代謝異常症、ライソゾーム病、ペルオキシソーム病、金属代謝異常症、プリンピリミジン代謝異常、ビタミン代謝異常、神経伝達物質異常症、脂質代謝異常症、結合織異常症、 α 1-アンチトリプシン欠損症の14項目から成る。

3

2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

表1 対象疾病一覧 (先天性代謝異常)

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類	細分類			大分類	細分類		
アミノ酸代謝異常症	1	フェニルケトン尿症（高フェニルアラニン血症）	代A	アミノ酸代謝異常症	11	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	代A
	2	高チロシン血症1型	代A		12	カルバミルリン酸合成酵素欠損症	代A
	3	高チロシン血症2型	代A		13	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	代A
	4	高チロシン血症3型	代A		14	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症（シトルリン血症）	代A
	5	高プロリン血症	代A		15	アルギニノコハク酸尿症	代A
	6	プロリダーゼ欠損症	代A		16	高アルギニン血症	代A
	7	メーブルシロップ尿症	代A		17	シトルリン欠損症	代A
	8	ホモシスチン尿症	代A		18	高オルニチン血症	代A
	9	高メチオニン血症	代A		19	ハートナップ（Hartnup）病	代A
	10	非ケトーシス型高グリシン血症	代A		20	リジン尿性蛋白不耐症	代A

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。
対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

表1 対象疾病一覧 (先天性代謝異常)

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類	細分類			大分類	細分類		
アミノ酸代謝異常症	21	シスチン尿症	代A	有機酸代謝異常症	31	スクシニル-CoA : 3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	代A
	22	1から21までに掲げるもののほか、アミノ酸代謝異常症	代A		32	複合カルボキシラーゼ欠損症	代A
有機酸代謝異常症	23	メチルマロン酸血症	代A		33	グルタル酸血症1型	代A
	24	プロピオン酸血症	代A		34	グルタル酸血症2型	代A
	25	β-ケトチオラーゼ欠損症	代A		35	原発性高シュウ酸尿症	代A
	26	イソ吉草酸血症	代A		36	アルカプトン尿症	代A
	27	3-メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	代A		37	グリセロール尿症	代A
	28	メチルグルタコン酸尿症	代A		38	先天性胆汁酸代謝異常症	代A
	29	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	代A		39	23から38までに掲げるもののほか、有機酸代謝異常症	代A
	30	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA合成酵素欠損症	代A		脂肪酸代謝異常症	40	全身性カルニチン欠損症

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病		
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
脂肪酸代謝異常症	41	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅠ欠損症	ミトコンドリア病	51	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
	42	カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼⅡ欠損症		52	フマラーゼ欠損症
	43	カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症		53	スクシニル-CoAリガーゼ欠損症
	44	極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		54	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
	45	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		55	ミトコンドリアDNA枯渇症候群
	46	短鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症		56	ミトコンドリアDNA突然変異（リー（Leigh）症候群、MELAS及びMERRFを含む。）
	47	三頭酵素欠損症		57	ミトコンドリアDNA欠失（カーンズ・セイヤー（Kearns-Sayre）症候群を含む。）
	48	3-ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症		58	50から57までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
	49	40から48までに掲げるもののほか、脂肪酸代謝異常症		糖質代謝異常症	59
ミトコンドリア病	50	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症	代A	60	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症

7

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象疾病			
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	
糖質代謝異常症	61	ガラクトキナーゼ欠損症	糖質代謝異常症	71	糖原病Ⅶ型	
	62	ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症		72	糖原病Ⅷ型	
	63	フルクトース-1, 6-ビスホスファターゼ欠損症		73	グルコーストランスポーター1（GLUT1）欠損症	
	64	ホスホエノールビルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症		74	59から73までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症	
	65	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病0型）		ライソゾーム病	75	ムコ多糖症Ⅰ型
	66	糖原病Ⅰ型		76	ムコ多糖症Ⅱ型	
	67	糖原病Ⅲ型		77	ムコ多糖症Ⅲ型	
	68	糖原病Ⅳ型		78	ムコ多糖症Ⅳ型	
	69	糖原病Ⅴ型		79	ムコ多糖症Ⅵ型	
	70	糖原病Ⅵ型		80	ムコ多糖症Ⅶ型	

8

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類	細分類			大分類	細分類		
ライソゾーム病	81	フコシドーシス	代A	ライソゾーム病	91	ファブリー（Fabry）病	代A
	82	マンノシドーシス	代A		92	クラッペ（Krabbe）病	代A
	83	アスパルチルグルコサミン尿症	代A		93	ファーバー（Farber）病	代A
	84	シアリドーシス	代A		94	マルチプルスルファターゼ欠損症	代A
	85	ガラクトシアリドーシス	代A		95	ムコリピドーシスII型（I-cell病）	代A
	86	GM1-ガングリオシドーシス	代A		96	ムコリピドーシスIII型	代A
	87	GM2-ガングリオシドーシス	代A		97	ポンペ（Pompe）病	代A
	88	異染性白質ジストロフィー	代A		98	酸性リパーゼ欠損症	代A
	89	ニーマン・ピック（Niemann-Pick）病	代A		99	システン症	代A
90	ゴーシェ（Gaucher）病	代A	100		遊離シアル酸蓄積症	代A	

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準	
大分類	細分類			大分類	細分類			
ライソゾーム病	101	神経セロイドリポフスチン症	代A	金属代謝異常症	111	亜硫酸酸化酵素欠損症	代A	
	102	75から101までに掲げるもののほか、ライソゾーム病	代A		112	先天性腸性肢端皮膚炎	代A	
ペルオキシソーム病	103	ペルオキシソーム形成異常症	代A		113	107から112までに掲げるもののほか、金属代謝異常症	代A	
	104	副腎白質ジストロフィー	代A		プリンピリミジン代謝異常症	114	ヒポキサンチンデアミンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症（レスシュ・ナイハン（Lesch-Nyhan）症候群）	代A
	105	レフサム（Refsum）病	代A			115	アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ欠損症	代A
	106	103から105までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病	代A		116	キサンチン尿症	代A	
金属代謝異常症	107	ウィルソン（Wilson）病	代A		117	尿酸トランスポーター異常症	代A	
	108	メンケス（Menkes）病	代A		118	オロト酸尿症	代A	
	109	オクシピタル・ホーン症候群	代A		119	114から118までに掲げるもののほか、プリンピリミジン代謝異常症	代A	
	110	無セルロプラスミン血症	代A		ビタミン代謝異常症	120	先天性葉酸吸収不全症	代A

表1 対象疾病一覧（先天性代謝異常）

対象疾病				対象疾病			
大分類	細分類		対象基準	大分類	細分類		対象基準
ビタミン代謝異常症 神経伝達物質異常症	121	120に掲げるもののほか、ビタミン代謝異常症	代A	脂質代謝異常症	131	家族性複合型高脂血症	代A
	122	ビオプテリン代謝異常症	代A		132	無 β -リポタンパク血症	代A
	123	チロシン水酸化酵素欠損症	代A		133	高比重リポタンパク（HDL）欠乏症	代A
	124	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	代A		134	129から133までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症	代A
	125	ドーパミン β -水酸化酵素欠損症	代A	結合組織異常症	135	エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群	代A
	126	GABAアミノ基転移酵素欠損症	代A		136	リポイドタンパク症	代A
	127	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症	代A		137	135及び136に掲げるもののほか、結合組織異常症	代A
	128	122から127までに掲げるもののほか、神経伝達物質異常症	代A	α 1-アンチトリプシン欠損症	138	α 1-アンチトリプシン欠損症	代A
脂質代謝異常症	129	原発性高カイロミクロン血症	代A				
	130	家族性高コレステロール血症	代A				

11

表2 疾病の状態の程度と対象基準（先天性代謝異常）

疾病の状態の程度	対象基準	
疾病名に該当する場合	同左	代A

12

3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

診断のための検査

診断に必要な検査が、保険未収載検査である場合も少なくない。

また「診断の手引き」には、特定の医療機関・研究施設・検査センターでのみ実施可能な検査が確定診断のために必要とされている場合もあるので、申請に際しては、当該疾患の診療経験のある医師にコンサルトすることが望まれる。

13

4. 申請時の注意点—疾患個別—

ミトコンドリア脳筋症

ミトコンドリア脳筋症に該当する疾患は、神経・筋疾患ではなく、本疾患群の大分類「ミトコンドリア病」に属する各対象疾病より選択して申請をすること。

以上で本講座は終了です。

14