

代謝系疾患

	疾患名	対応診療科	備考欄
い	イソ吉草酸血症	小児科・新生児科	
う	ウィルソン病	脳神経内科 小児科・新生児科 肝胆膵内科 皮膚科	
か	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	生活習慣病・糖尿病センター	
	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	小児科・新生児科	
	カルニチン回路異常症	小児科・新生児科	
	肝型糖原病	小児科・新生児科 肝胆膵内科	
き	筋型糖原病	脳神経内科 小児科・新生児科	
く	グルコーストランスポーター1欠損症	小児科・新生児科	
	グルタル酸血症1型	小児科・新生児科	
	グルタル酸血症2型	小児科・新生児科	
け	原発性高カイロミクロン血症	生活習慣病・糖尿病センター 小児科・新生児科	
こ	高チロシン血症1型	小児科・新生児科	
	高チロシン血症2型	小児科・新生児科	
	高チロシン血症3型	小児科・新生児科	
さ	三頭酵素欠損症	小児科・新生児科	
し	シトステロール血症	小児科・新生児科	
	シトリン欠損症	小児科・新生児科	
	脂肪萎縮症	生活習慣病・糖尿病センター 小児科・新生児科	
せ	セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症	小児科・新生児科	
	全身性アミロイドーシス	腎臓内科 循環器内科 脳神経内科	
	先天性葉酸吸収不全	小児科・新生児科	
た	大理石骨病	整形外科 内分泌・骨・リウマチ内科	
	タンジール病	小児科・新生児科	
に	尿素サイクル異常症	小児科・新生児科	
の	脳髄黄色腫症	脳神経内科 小児科・新生児科	
ひ	非ケトーシス型高グリシン血症	小児科・新生児科	
ふ	フェニルケトン尿症	小児科・新生児科	
	副腎白質ジストロフィー	脳神経内科 小児科・新生児科	
	複合カルボキシラーゼ欠損症	小児科・新生児科	
	プロピオン酸血症	小児科・新生児科	
へ	β -ケトチオラーゼ欠損症	小児科・新生児科	
	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	小児科・新生児科	
ほ	芳香族L-アミノ酸炭酸酵素欠損症	小児科・新生児科	
	ポルフィリン症	脳神経内科 皮膚科 小児科・新生児科	
み	ミトコンドリア病	腎臓内科 脳神経内科 生活習慣病・糖尿病センター	
む	無 β リポタンパク血症	小児科・新生児科	
め	メープルシロップ尿症	小児科・新生児科	
	メチルグルタコン酸尿症	小児科・新生児科	
	メチルマロン酸血症	小児科・新生児科	
	メンケス病	小児科・新生児科 脳神経内科 皮膚科 整形外科	
ら	ライソゾーム病	ゲノム診療科 整形外科 小児科・新生児科 脳神経内科	
ち	リジン尿性蛋白不耐症	小児科・新生児科	
れ	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	小児科・新生児科	