

**表1 尿路結石症や尿酸値異常の病因解明を目的とした9種の疾患のスクリーニング**<sup>※1, ※2</sup>

- 1: primary hyperoxaluria type I  
alanine: glyoxylate aminotransferase (AGT) deficiency  
(原発性過シュウ酸尿症Ⅰ型、アラニン：グリオキシル酸アミノトランスフェラーゼ (AGT) 欠損症)：遺伝子 *AGXT*
- 2: primary hyperoxaluria type II  
D-glycerate dehydrogenase/glyoxylate reductase deficiency  
(原発性過シュウ酸尿症Ⅱ型、D-グリセリン酸脱水素酵素/グリオキシル酸還元酵素欠損症)：  
遺伝子 *GRHPR*
- 3: primary hyperoxaluria type III  
4-hydroxy-2-oxoglutarate aldolase (HOGAI) deficiency  
(原発性過シュウ酸尿症Ⅲ型、4-ヒドロキシ-2-ケトグルタル酸アルドラーゼ欠損症)：  
遺伝子 *HOGAI*
- 4: adenine phosphoribosyltransferase (APRT) deficiency  
(アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ (APRT) 欠損症) または  
2,8-dihydroxyadenine lithiasis  
(2,8-ジヒドロキシアデニン結石症)：遺伝子 *APRT*
- 5: Lesch Nyhan syndrome (レッシュ・ナイハン症候群 (HPRT完全欠損症)<sup>※3</sup>)：遺伝子 *HPRT*
- 6: xanthinuria type I (キサンチン尿症Ⅰ型)  
xanthine dehydrogenase deficiency (キサンチンデハイドロゲナーゼ欠損症)：遺伝子 *XDH*
- 7: xanthinuria type II (キサンチン尿症Ⅱ型)  
combined deficiency of XDH and AO (aldehyde oxidase) (XDH&AO (アルデヒドオキシダーゼ) 欠損症)：遺伝子 *MOCOS*
- 8: xanthinuria type III (キサンチン尿症Ⅲ型)  
molybdenum cofactor deficiency (モリブデン補因子欠損症)；triple deficiency of XDH, AO and SO (sulfite oxidase) (XDH&AO&SO (サルファイトオキシダーゼ) 欠損症)：遺伝子 *MOCS1, MOCS2, GPHH*
- 9: cystinuria (シスチン尿症)：遺伝子 *SLC3A1, SLC7A9*

※1 重い腎機能障害がある場合のみ、尿でなく血清をお送りください。

※2 治療後のモニタリングにも使えます。

※3 初回検査で疑わしい場合、アロプリノール投与（負荷・治療）下の尿を調べます。