

活動リスト (L011)



保管場所：研究室8

作成日：

2025年4月17日

作成者： 系賀 栄

非基幹項目

大分類: 17 遺伝子関連検査・染色体検査

中分類: e NGS(保険収載項目のみ、病原体核酸検査、体細胞遺伝子検査、染色体検査、生殖細胞系列遺伝子検査)

	小分類 (測定項目)	サンプル	測定方法	SOP /検査案内書No.	変更点	日付	備考
#	生殖細胞系列遺伝子検査:NGS(保険収載項目のみ)	血液	NGS法	K014	該当なし	2023/9/15	
1	マルファン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-01	該当なし	2023/9/15	
2	ライソゾーム病_ ムコ多糖症I型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
3	ライソゾーム病_ ムコ多糖症II型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
4	ライソゾーム病_ ムコ多糖症IIIA型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
5	ライソゾーム病_ ムコ多糖症IIIB型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
6	ライソゾーム病_ ムコ多糖症IIIC型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
7	ライソゾーム病_ ムコ多糖症IIID型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
8	ライソゾーム病_ ムコ多糖症IVA型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
9	ライソゾーム病_ ムコ多糖症VI型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
10	ライソゾーム病_ ムコ多糖症VII型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
11	ライソゾーム病_ ムコ多糖症IX型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
12	ライソゾーム病_ ムコリビドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
13	ライソゾーム病_ ファブリー病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
14	ライソゾーム病_ ボンベ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
15	ライソゾーム病_ マルチプルスルファターゼ欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
16	ライソゾーム病_ ゴーシェ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
17	ライソゾーム病_ ガラクトシアリドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
18	ライソゾーム病_ シアリドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
19	ライソゾーム病_ セロイドリボフスチノーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
20	ライソゾーム病_ ニーマンピック病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
21	ライソゾーム病_ GM1ガングリオシドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
22	ライソゾーム病_ GM2ガングリオシドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	

23	ライソゾーム病_クラッペ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
24	ライソゾーム病_異染色性脳白質ジストロフィー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
25	ライソゾーム病_ファーマ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
26	ライソゾーム病_マンノシドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
27	ライソゾーム病_フコシドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
28	ライソゾーム病_アスパルチルグルコサミン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
29	ライソゾーム病_シンドラー/神崎病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
30	ライソゾーム病_酸性リパーゼ欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
31	ライソゾーム病_ダノン病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
32	ライソゾーム病_遊離シアル酸蓄積症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
33	ライソゾーム病_シスチン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2023/9/15	
34	ライソゾーム病_神経セロイドリポフスチン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-02	該当なし	2024/3/5	
35	先天性代謝異常症_フェニルケトン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
36	先天性代謝異常症_ホモシスチン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
37	先天性代謝異常症_シトルリン血症（1型）遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
38	先天性代謝異常症_アルギノコハク酸血症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
39	先天性代謝異常症_イソ吉草酸血症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
40	先天性代謝異常症_HMG血症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
41	先天性代謝異常症_複合カルボキシラーゼ欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
42	先天性代謝異常症_グルタル酸血症1型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
43	先天性代謝異常症_MCAD遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
44	先天性代謝異常症_VLCAD遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
45	先天性代謝異常症_CPT1欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
46	先天性代謝異常症_メープルシロップ尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
47	先天性代謝異常症_メチルマロン酸血症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
48	先天性代謝異常症_プロピオン酸血症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
49	先天性代謝異常症_メチルクロトニルグリシン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	

50	先天性代謝異常症_ MTP (LCHAD) 遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
51	先天性代謝異常症_ 尿素サイクル異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
52	先天性代謝異常症_ 尿素サイクル異常症遺伝子検査 (OTC欠損症)	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
53	先天性代謝異常症_ 尿素サイクル異常症遺伝子検査 (CPS1欠損症)	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
54	先天性代謝異常症_ Wilson病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
55	先天性代謝異常症_ Menkes病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
56	先天性代謝異常症_ 先天性銅代謝異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-03	該当なし	2023/9/15	
57	原発性免疫不全症候群_ 外胚葉形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
58	原発性免疫不全症候群_ 家族性血球貪食性リンパ組織球症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
59	原発性免疫不全症候群_ 自己免疫性リンパ増殖症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
60	原発性免疫不全症候群_ 炎症性腸疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
61	原発性免疫不全症候群_ 慢性肉芽腫症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
62	原発性免疫不全症候群_ TLR異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
63	原発性免疫不全症候群_ 重症複合免疫不全症 (panel1)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
64	原発性免疫不全症候群_ 重症複合免疫不全症 (panel2)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
65	原発性免疫不全症候群_ MHC欠損症	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
66	原発性免疫不全症候群_ 分類不能型免疫不全症遺伝子検査(panel1)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
67	原発性免疫不全症候群_ 分類不能型免疫不全症遺伝子検査(panel2)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
68	原発性免疫不全症候群_ 好中球減少症遺伝子検査 (panel1)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
69	原発性免疫不全症候群_ 好中球減少症遺伝子検査 (panel2)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
70	原発性免疫不全症候群_ 高IgE症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
71	原発性免疫不全症候群_ 慢性皮膚粘膜カンジダ症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
72	原発性免疫不全症候群_ B細胞欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
73	原発性免疫不全症候群_ 補体欠損症遺伝子検査 (panel1)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
74	原発性免疫不全症候群_ 補体欠損症遺伝子検査 (panel2) (遺伝性血管性浮腫含む)	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
75	原発性免疫不全症候群_ 先天性免疫不全症候群 (ウイルス易感染性) 遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
76	原発性免疫不全症候群_ メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	

77	原発性免疫不全症候群_ 高IgM症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
78	原発性免疫不全症候群_ IPEX症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
79	原発性免疫不全症候群_ ウィスコットアルドリッチ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
80	原発性免疫不全症候群_ 先天性角化異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
81	原発性免疫不全症候群_ EBウイルス関連リンパ増殖性疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
82	原発性免疫不全症候群_ 家族性樹状細胞欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
83	原発性免疫不全症候群_ 骨形成不全を伴う免疫不全症	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
84	原発性免疫不全症候群_ DNA修復異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
85	原発性免疫不全症候群_ 白血球粘着不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
86	原発性免疫不全症候群_ 食細胞機能異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
87	原発性免疫不全症候群_ シュワハマン・ダイヤモンド症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-04	該当なし	2023/9/15	
88	高IgD症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-05	該当なし	2023/9/15	
89	化膿性関節炎・壊疽性膿皮症・ざ瘡症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-06	該当なし	2023/9/15	
90	クリオピリン関連周期熱症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-07	該当なし	2023/9/15	
91	ロイス・ディーツ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-08	該当なし	2023/9/15	
92	エーラス・ダンロス症候群血管型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-09	該当なし	2023/9/15	
93	家族性大動脈瘤・解離遺伝子検査	血液	NGS法	K010-10	該当なし	2023/9/15	
94	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査(panel1)	血液	NGS法	K010-14	該当なし	2023/9/15	
95	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査(panel2)	血液	NGS法	K010-14	該当なし	2023/9/15	
96	筋ジストロフィー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-15	該当なし	2023/9/15	
97	低ホスファターゼ症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-16	該当なし	2023/9/15	
98	ファイファー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-17	該当なし	2023/9/15	
99	クルーソン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-18	該当なし	2023/9/15	
100	アントレー・ピクスラー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-19	該当なし	2023/9/15	
101	アペール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-20	該当なし	2023/9/15	
102	ロスムンド・トムソン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-21	該当なし	2023/9/15	
103	ペリー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-22	該当なし	2023/9/15	

104	PCDH19関連症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-24	該当なし	2023/9/15	
105	副腎皮質刺激ホルモン不応症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-25	該当なし	2023/9/15	
106	TNF受容体関連週周期性症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-32	該当なし	2023/9/15	
107	中條－西村症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-33	該当なし	2023/9/15	
108	家族性地中海熱遺伝子検査	血液	NGS法	K010-34	該当なし	2023/9/15	
109	ソトス症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-35	該当なし	2023/9/15	
110	CPT2欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-36	該当なし	2023/9/15	
111	CACT欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-37	該当なし	2023/9/15	
112	シトリン欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-38	該当なし	2023/9/15	
113	非ケトーシス型高グリシン血症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-39	該当なし	2023/9/15	
114	β-ケトチオラーゼ欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-40	該当なし	2023/9/15	
115	メチルグルタコン酸血症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-41	該当なし	2023/9/15	
116	グルタル酸血症Ⅱ型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-42	該当なし	2023/9/15	
117	先天性副腎低形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-43	該当なし	2023/9/15	
118	ATR-X症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-44	該当なし	2023/9/15	
119	ハッチンソン・ギルフォード症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-45	該当なし	2023/9/15	
120	軟骨無形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-46	該当なし	2023/9/15	
121	ラフォラ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-48	該当なし	2023/9/15	
122	セピアブテリン還元酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-49	該当なし	2023/9/15	
123	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-50	該当なし	2023/9/15	
124	オスラー病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-51	該当なし	2023/9/15	
125	CFC症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-52	該当なし	2023/9/15	
126	コステロ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-53	該当なし	2023/9/15	
127	チャージ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-54	該当なし	2023/9/15	
128	リジン尿性蛋白不耐症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-55	該当なし	2023/9/15	
129	ブラウ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-56	該当なし	2023/9/15	
130	鰓耳腎症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-58	該当なし	2023/9/15	

131	ヤング・シンプソン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-59	該当なし	2023/9/15	
132	先天性腎性尿崩症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-60	該当なし	2023/9/15	
133	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-61	該当なし	2023/9/15	
134	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋症候群）/LMX1B 関連腎症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-62	該当なし	2023/9/15	
135	グルコーストランスポーター1欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-63	該当なし	2023/9/15	
136	甲状腺ホルモン不応症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-64	該当なし	2023/9/15	
137	ウィーバー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-65	該当なし	2023/9/15	
138	コフィン・ローリー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-66	該当なし	2023/9/15	
139	モワット・ウィルソン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-67	該当なし	2023/9/15	
140	肝型糖原病（糖原病Ⅰ型、Ⅲ型、Ⅵ型、Ⅸa型、Ⅸb型、Ⅸc型、Ⅳ型）遺伝子検査	血液	NGS法	K010-68	該当なし	2023/9/15	
141	筋型糖原病（糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd 型）遺伝子検査	血液	NGS法	K010-69	該当なし	2023/9/15	
142	先天性プロテインC欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-70	該当なし	2023/9/15	
143	先天性アンチトロンビン欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-71	該当なし	2023/9/15	
144	ドラベ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-72	該当なし	2023/9/15	
145	コフィン・シリス症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-73	該当なし	2023/9/15	
146	歌舞伎症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-74	該当なし	2023/9/15	
147	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）遺伝子検査	血液	NGS法	K010-75	該当なし	2023/9/15	
148	ヌーナン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-76	該当なし	2023/9/15	
149	骨形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-77	該当なし	2023/9/15	
150	古典型エーラス・ダンロス症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-78	該当なし	2023/9/15	
151	非典型溶血性尿毒症症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-79	該当なし	2023/9/15	
152	アルポート症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-80	該当なし	2023/9/15	
153	ルビンシュタイン・ティビ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-81	該当なし	2023/9/15	
154	OCTN-2異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-82	該当なし	2023/9/15	
155	副腎白質ジストロフィー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-83	該当なし	2023/9/15	
156	先天性プロテインS欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-84	該当なし	2023/9/15	
157	先天異常症候群遺伝子検査-コルネリア・デランゲ症候群	血液	NGS法	K010-85	該当なし	2023/9/15	

158	先天異常症候群遺伝子検査-スミス・レムリ・オピッツ症候群を含む-	血液	NGS法	K010-85	該当なし	2023/9/15	
159	アラジール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-86	該当なし	2023/9/15	
160	アンジェルマン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-88	該当なし	2023/9/15	
161	福山型筋ジストロフィー	血液	NGS法	K010-89	該当なし	2023/9/15	
162	根性点状軟骨異形成症 1 型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-90	該当なし	2023/9/15	
163	結節性硬化症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-91	該当なし	2023/9/15	
164	縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-92	該当なし	2023/9/15	
165	ベスレムミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-93	該当なし	2023/9/15	
166	過剰自己貪食を伴う X 連鎖性ミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-94	該当なし	2023/9/15	
167	先天性ミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-95	該当なし	2023/9/15	
168	遺伝性周期性四肢麻痺遺伝子検査	血液	NGS法	K010-96	該当なし	2023/9/15	
169	非ジストロフィー性ミオトニー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-97	該当なし	2023/9/15	
170	ネフロン癆遺伝子検査	血液	NGS法	K010-98	該当なし	2023/9/15	
171	大理石骨病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-99	該当なし	2023/9/15	
172	タナトフォリック骨異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-100	該当なし	2023/9/15	
173	カーニー複合遺伝子検査	血液	NGS法	K010-101	該当なし	2023/9/15	
174	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-102	該当なし	2023/9/15	
175	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-103	該当なし	2023/9/15	
176	嚢胞性線維症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-104	該当なし	2023/9/15	
177	ペルオキシソーム形成異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-105	該当なし	2023/9/15	
178	ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-106	該当なし	2023/9/15	
179	プラスマローゲン合成酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-107	該当なし	2023/9/15	
180	レフサム病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-108	該当なし	2023/9/15	
181	原発性高シュウ酸尿症 I 型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-109	該当なし	2023/9/15	
182	アカタラセミア遺伝子検査	血液	NGS法	K010-110	該当なし	2023/9/15	
183	先天性葉酸吸収不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-111	該当なし	2023/9/15	
184	家族性部分性脂肪萎縮症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-112	該当なし	2023/9/15	

185	アッシャー症候群（タイプ1、タイプ2、タイプ3）遺伝子検査	血液	NGS法	K010-113	該当なし	2023/9/15	
186	遺伝性肺炎遺伝子検査	血液	NGS法	K010-114	該当なし	2023/9/15	
187	シュワルツ・ヤンベル症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-115	該当なし	2023/9/15	
188	肥厚性皮膚骨膜症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-116	該当なし	2023/9/15	
189	脳クレアチン欠乏症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-117	該当なし	2023/9/15	
190	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-118	該当なし	2023/9/15	
191	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-119	該当なし	2023/9/15	
192	急性間欠性ポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-120	該当なし	2023/9/15	
193	遺伝性コプロポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-121	該当なし	2023/9/15	
194	異型ポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-122	該当なし	2023/9/15	
195	赤芽球性プロトポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-123	該当なし	2023/9/15	
196	晩発性皮膚ポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-124	該当なし	2023/9/15	
197	肝性骨髄性ポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-125	該当なし	2023/9/15	
198	先天性骨髄性ポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-126	該当なし	2023/9/15	
199	X連鎖優性プロトポルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-127	該当なし	2023/9/15	
200	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-128	該当なし	2023/9/15	
201	那須・ハコラ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-129	該当なし	2023/9/15	
202	カナバン病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-130	該当なし	2023/9/15	
203	家族性良性慢性天疱瘡遺伝子検査	血液	NGS法	K010-131	該当なし	2023/9/15	
204	先天性無痛無汗症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-132	該当なし	2023/9/15	
205	先天性大脳白質形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-133	該当なし	2023/9/15	
206	栄養障害型表皮水疱症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-134	該当なし	2023/9/15	
207	先天性筋無力症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-135	該当なし	2023/9/15	
208	線毛機能不全症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-136	該当なし	2024/11/19	
209	遺伝性ジストニア遺伝子検査	血液	NGS法	K010-137	該当なし	2024/7/2	
210	脳内鉄沈着神経変性症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-138	該当なし	2024/6/1	非保険検査K110-104から変更
211	神経線維腫症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-139	該当なし	2024/7/17	非保険検査K110-82から変更

212	アレキサンダー病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-140	該当なし	2024/6/1	非保険検査K110-142から変更
213	非特異性多発性小腸潰瘍症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-141	該当なし	2024/6/1	非保険検査K110-93から変更
214	TRPV4 異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-142	該当なし	2024/6/1	
215	筋力低下群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-143	該当なし	2024/7/17	包括的遺伝学的検査 (施設限定)
216	成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-144	該当なし	2024/7/17	包括的遺伝学的検査 (施設限定)
217	知的障害・てんかん群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-145	該当なし	2024/7/17	包括的遺伝学的検査 (施設限定)
218	心筋症群（主として成人発症のもの）	血液	NGS法	K010-146	該当なし	2024/7/17	包括的遺伝学的検査 (施設限定)
219	タンパク尿群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-147	該当なし	2024/7/17	包括的遺伝学的検査 (施設限定)
220	発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-148	該当なし	2024/7/17	包括的遺伝学的検査 (施設限定)
221	家族性特異性基底核石灰化症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-149	該当なし	2024/9/3	
222	色素性乾皮症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-150	該当なし	2025/1/16	