

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：

糸賀 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: f NGS(非保険収載項目)

	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(非保険収載項目のみ)	血液	NGS法	K014	該当なし	2023/9/15	
1	がん関連シングルサイト解析	血液	NGS法	K110-40	該当なし	2023/9/15	
2	BHD症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-01	該当なし	2023/9/15	
3	常染色体優性多発性嚢胞腎遺伝子検査	血液	NGS法	K110-07	該当なし	2023/9/15	
4	内分泌異常症_ 副腎疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
5	内分泌異常症_ 成長障害遺伝子検査	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
6	内分泌異常症_ 性分化疾患遺伝子検査(Y染色体を含むまたは不明な場合)	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
7	内分泌異常症_ 性分化疾患遺伝子検査(Y染色体を含まない場合)	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
8	内分泌異常症_ 性成熟疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
9	内分泌異常症_ 下垂体機能障害遺伝子検査	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
10	内分泌異常症_ 糖代謝異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
11	内分泌異常症_ 卵巣機能不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
12	内分泌異常症_ 尿細管性電解質異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-09	該当なし	2023/9/15	
13	骨形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-11	該当なし	2023/9/15	
14	骨端異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-12	該当なし	2023/9/15	
15	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-17	該当なし	2023/9/15	
16	アルカプトン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-18	該当なし	2023/9/15	
17	稀な骨粗鬆症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-20	該当なし	2023/9/15	
18	X連鎖性遺伝性水頭症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-22	該当なし	2023/9/15	
19	遺伝性低リン血症性くる病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-23	該当なし	2023/9/15	
20	遺伝性副甲状腺機能亢進症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-24	該当なし	2023/9/15	
21	遺伝性肺高血圧症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-28	該当なし	2023/9/15	
22	レッシュ・ナイハン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-30	該当なし	2023/9/15	

23	孔脳症・裂脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-33	該当なし	2023/9/15	
24	Cantu症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-38	該当なし	2023/9/15	
25	血友病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-41	該当なし	2023/9/15	検査コード番号 HMP_HPA_v1
26	血友病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-41	該当なし	2023/9/15	検査コード番号 HMP_HPB_v1
27	反復発作性運動失調症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-42	該当なし	2023/9/15	
28	家族性片麻痺性片頭痛遺伝子検査	血液	NGS法	K110-43	該当なし	2023/9/15	
29	グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-48	該当なし	2023/9/15	
30	Dubin-Johnson症候群およびRotor症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-49	該当なし	2023/9/15	
31	レット症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-50	該当なし	2023/9/15	
32	家族性海綿状血管腫遺伝子検査	血液	NGS法	K110-51	該当なし	2023/9/15	
33	APRT欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-56	該当なし	2023/9/15	
34	カムラティ・エンゲルマン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-57	該当なし	2023/9/15	
35	遺伝性副甲状腺機能低下症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-58	該当なし	2023/9/15	
36	Stickler症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-59	該当なし	2023/9/15	
37	メイ・ヘグリン異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-60	該当なし	2023/9/15	
38	無虹彩症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-61	該当なし	2023/9/15	
39	肢先端脳梁症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-63	該当なし	2023/9/15	
40	Nager症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-64	該当なし	2023/9/15	
41	シュプリンツェン-ゴールドバーク症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-66	該当なし	2023/9/15	
42	低汗性外胚葉形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-67	該当なし	2023/9/15	
43	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルルCoA合成酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-68	該当なし	2023/9/15	
44	家族性若年性高尿酸血症性腎症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-69	該当なし	2023/9/15	
45	骨バジェット病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-71	該当なし	2023/9/15	
46	ワールデンブルグ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-72	該当なし	2023/9/15	
47	軟骨毛髪異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-73	該当なし	2023/9/15	
48	コケイン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-74	該当なし	2023/9/15	
49	ゼーツレコッツェン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-75	該当なし	2023/9/15	
50	バリスターホール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-76	該当なし	2023/9/15	

51	トリーチャーコリンズ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-77	該当なし	2023/9/15	
52	DYM遺伝子検査	血液	NGS法	K110-78	該当なし	2023/9/15	
53	遺伝性平滑筋腫症及び腎細胞癌症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-79	該当なし	2023/9/15	
54	コーエン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-81	該当なし	2023/9/15	
	神経線維腫症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-82	該当なし	2024/6/1	2024年 6 月から保険検査 K010-139へ変更
55	PLA2G6関連神経変性症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-83	該当なし	2023/9/15	
56	先天性腎尿路異常遺伝子検査	血液	NGS法	K110-84	該当なし	2023/9/15	
57	常染色体劣性多発性嚢胞腎遺伝子検査	血液	NGS法	K110-85	該当なし	2023/9/15	
58	混合性マロン酸およびメチルマロン酸尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-86	該当なし	2023/9/15	
59	エリス・ファンクレフェルト症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-87	該当なし	2023/9/15	
60	基底細胞母斑症候群（ゴーリン症候群）遺伝子検査	血液	NGS法	K110-89	該当なし	2023/9/15	
61	ジュベール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-90	該当なし	2023/9/15	
62	多発性軟骨性外骨腫症	血液	NGS法	K110-91	該当なし	2023/9/15	
63	先天性フィブリノーゲン欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-92	該当なし	2023/9/15	
	非特異性多発性小腸潰瘍症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-93	該当なし	2024/6/1	2024年 6 月から保険検査 K010-141へ変更
64	ウィーデマン・スタイナー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-94	該当なし	2023/9/15	
65	屈曲肢異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-96	該当なし	2023/9/15	
66	遺伝性ヘモクロマトーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K110-97	該当なし	2023/9/15	
67	βサラセミア遺伝子検査	血液	NGS法	K110-98	該当なし	2023/9/15	
68	MICPCH症候群(CASK異常症)遺伝子検査	血液	NGS法	K110-99	該当なし	2023/9/15	
69	ヘルマンスキー・パドラック症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-100	該当なし	2023/9/15	
70	進行性骨化性線維異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-101	該当なし	2023/9/15	
	DYT10ジストニア-PRRT2遺伝子検査	血液	NGS法	K110-102	該当なし	2024/6/1	2024年 6 月から保険検査 K010-137へ変更
71	先天性甲状腺機能低下症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-103	該当なし	2023/9/15	
	脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K110-104	該当なし	2024/6/1	2024年 6 月から保険検査 K010-138へ変更
72	クラリーノ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-107	該当なし	2023/9/15	
73	バルデー・ビードル症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-110	該当なし	2023/9/15	
74	骨関連シリオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K110-111	該当なし	2023/9/15	

75	renal tubular dysgenesis遺伝子検査	血液	NGS法	K110-112	該当なし	2023/9/15	
76	遠位関節拘縮症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-113	該当なし	2023/9/15	
77	ハートナップ病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-115	該当なし	2023/9/15	
78	ラーセン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-116	該当なし	2023/9/15	
79	ウェルナー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-118	該当なし	2023/9/15	
80	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-122	該当なし	2023/9/15	
81	腎性低尿酸血症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-123	該当なし	2023/9/15	
82	遺伝性ブチリルコリンエステラーゼ欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-124	該当なし	2023/9/15	
83	過成長症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-125	該当なし	2023/9/15	
84	Holt-Oram症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-127	該当なし	2023/9/15	
85	先天性中枢性低換気症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-128	該当なし	2023/9/15	
86	ガラクトース血症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-129	該当なし	2023/9/15	
87	先天性全身性脂肪萎縮症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-130	該当なし	2023/9/15	
88	睡眠関連過運動てんかん遺伝子検査	血液	NGS法	K110-131	該当なし	2023/9/15	
89	先天性側弯・脊椎肋骨異骨症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-132	該当なし	2023/9/15	
90	DICER1症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-133	該当なし	2023/9/15	
91	ロビノウ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-134	該当なし	2023/9/15	
92	近位指節癒合症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-135	該当なし	2023/9/15	
93	DDX3X関連神経発達異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-136	該当なし	2023/9/15	
94	PURA関連神経発達異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-137	該当なし	2023/9/15	
95	GRIN2B関連神経発達異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-138	該当なし	2023/9/15	
96	ASXL異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-139	該当なし	2023/9/15	
97	進行性白質脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-140	該当なし	2023/9/15	
98	家族性大動脈弁上狭窄症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-141	該当なし	2023/9/15	
	アレキサンダー病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-142	該当なし	2024/6/1	2024年6月から保険検査 K010-140へ変更
99	Raynaud-Claes症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-143	該当なし	2023/9/15	
100	膿疱性乾癬遺伝子検査	血液	NGS法	K110-144	該当なし	2023/9/15	
101	Dent病_Lowe症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-145	該当なし	2023/9/15	

102	遺伝性尿細管性アシドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K110-146	該当なし	2023/9/15	
103	巨脳症ー毛細血管奇形症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-147	該当なし	2023/9/15	
104	シスチン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-148	該当なし	2023/9/15	
105	小児四肢疼痛発作症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-149	該当なし	2023/9/15	
106	先天性乏毛症・縮毛症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-150	該当なし	2023/9/15	
107	骨溶解症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-151	該当なし	2023/9/15	
108	眼歯指異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-152	該当なし	2023/9/15	
109	遺伝性血小板異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-153	該当なし	2023/9/15	
110	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-154	該当なし	2023/9/15	
111	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー遺伝子検査	血液	NGS法	K110-155	該当なし	2023/9/15	
112	原発性萌出不全遺伝子検査	血液	NGS法	K110-156	該当なし	2023/9/15	
113	偽性副甲状腺機能低下症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-157	該当なし	2023/9/15	
114	先天性鉄剤不応性鉄欠乏性貧血遺伝子検査	血液	NGS法	K110-158	該当なし	2023/9/15	
115	ケラチン症性魚鱗癬遺伝子検査	血液	NGS法	K110-159	該当なし	2023/9/15	
116	道化師様魚鱗癬遺伝子検査	血液	NGS法	K110-160	該当なし	2023/9/15	
117	常染色体潜性遺伝性魚鱗癬遺伝子検査	血液	NGS法	K110-161	該当なし	2023/9/15	
118	魚鱗癬症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-162	該当なし	2023/9/15	
119	褐色細胞腫・パラングリオーマ遺伝子検査	血液	NGS法	K110-164	該当なし	2023/9/15	
120	高チロシン血症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-167	該当なし	2023/9/15	
121	掌蹠角化症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-168	該当なし	2024/6/1	
122	先天性爪甲肥厚症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-169	該当なし	2024/6/1	
123	マリネスコ・シェーグレン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-170	該当なし	2024/6/1	
124	滑脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-171	該当なし	2024/6/1	
125	悪性高熱症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-172	該当なし	2023/9/15	
126	遺伝性球状赤血球症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-173	該当なし	2024/6/1	
127	家族性偽高カリウム血症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-174	該当なし	2024/6/1	
128	バーター・ギッテルマン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-175	該当なし	2024/6/1	
129	インプリンティング疾患解析パネル遺伝子検査	血液	NGS法	K110-176	該当なし	2024/6/1	

130	第XIII因子欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-177	該当なし	2024/6/1	
131	家族性アルドステロン症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-178	該当なし	2024/8/8	
132	変動性・対称性紅斑角皮症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-180	該当なし	2024/6/1	
133	ILNEB症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-181	該当なし	2024/6/1	
134	クリッペル・ファイル症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-182	該当なし	2024/6/1	
135	アップショー・シュールマン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-183	該当なし	2024/6/1	
136	脊椎骨端異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-184	該当なし	2024/6/1	
137	神経発達障害症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-185	該当なし	2024/6/1	
138	原発性小頭症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-186	該当なし	2024/6/1	
139	先天性胆汁酸代謝異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-187	該当なし	2024/10/17	
140	掌蹠角化症（鑑別診断を含む包括的検査）遺伝子検査	血液	NGS法	K110-188	該当なし	2024/11/25	
141	全前脳胞症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-189	該当なし	2025/2/21	
142	Brooke-Spiegler症候群・多発性円柱腫・多発性毛包上皮腫遺伝子検査	血液	NGS法	K110-190	該当なし	2025/2/21	
143	GACI検査遺伝子検査	血液	NGS法	K110-191	該当なし	2025/2/14	（Inozyme社スポンサープログラム）
144	遺伝性低リン血症性くる病検査遺伝子検査	血液	NGS法	K110-192	該当なし	2025/2/14	（Inozyme社スポンサープログラム）