

L011_活動リスト（保険検査）_2026年7月1日

保管場所：文書管理システム

作成日：20260701

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：eNGS（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／ 文書管理番号	変更点	最新更新日	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	なし	2026年6月1日	
1	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-1	K010-08と合併/遺伝子(LOX)追加	2026年6月1日	
2	ライソゾーム病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-2	指定難病診断基準に基づく記載整備	2026年6月1日	変更点はシートライソゾーム病_先天性代謝異常症を参照
3	※ 概略を参照	血液	NGS法	K010-3	指定難病診断基準に基づく記載整備	2026年6月1日	変更点はシート：ライソゾーム病_先天性代謝異常症を参照
4	原発性免疫不全症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-4	CSF2RAは偽常染色体領域1追記	2026年6月1日	
5	高IgD症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-5	なし	2026年6月1日	
6	化膿性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-6	なし	2026年6月1日	
7	クリオピリン関連周期熱症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-7	なし	2026年6月1日	
8	エーラス・ダンロス症候群（血管型）遺伝子検査	血液	NGS法	K010-9	遺伝子(LOX)追加	2026年6月1日	
9	家族性大動脈瘤・解離遺伝子検査	血液	NGS法	K010-10	遺伝子(LOX)追加	2026年6月1日	
10	先天性難聴遺伝子検査	血液	NGS法	K010-11	なし	2026年6月1日	
11	先天性QT延長症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-12	なし	2026年6月1日	
12	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K010-14	なし	2026年6月1日	
13	筋ジストロフィー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-15	なし	2026年6月1日	
14	低ホスファターゼ症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-16	なし	2026年6月1日	
15	ファイファー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-17	なし	2026年6月1日	
16	クルーゾン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-18	なし	2026年6月1日	
17	アントレー・ピクスラー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-19	なし	2026年6月1日	
18	アベール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-20	なし	2026年6月1日	
19	ロスムンド・トムソン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-21	なし	2026年6月1日	
20	ベリー病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-22	名称変更	2026年6月1日	元、ベリー症候群
21	PCDH19関連症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-24	なし	2026年6月1日	
22	副腎皮質刺激ホルモン不応症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-25	なし	2026年6月1日	
23	TNF受容体関連周期性症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-32	なし	2026年6月1日	
24	中條・西村症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-33	なし	2026年6月1日	
25	家族性地中海熱遺伝子検査	血液	NGS法	K010-34	なし	2026年6月1日	
26	ソトス症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-35	なし	2026年6月1日	
27	CPT2欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-36	なし	2026年6月1日	
28	CACT欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-37	なし	2026年6月1日	
29	シトリン欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-38	なし	2026年6月1日	
30	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	なし	2026年6月1日	
31	β-ケトチオラーゼ欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-40	なし	2026年6月1日	
32	メチルグルタコン酸尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-41	なし	2026年6月1日	
33	グルタル酸血症Ⅱ型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-42	なし	2026年6月1日	
34	先天性副腎低形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-43	なし	2026年6月1日	
35	ATR-X症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-44	なし	2026年6月1日	
36	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	なし	2026年6月1日	
37	軟骨無形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-46	なし	2026年6月1日	
38	ラフォラ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-48	なし	2026年6月1日	
39	セピアプテリン還元酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-49	なし	2026年6月1日	
40	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	なし	2026年6月1日	
41	オスラー病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-51	なし	2026年6月1日	
42	CFC症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-52	なし	2026年6月1日	
43	コステロ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-53	なし	2026年6月1日	
44	チャージ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-54	なし	2026年6月1日	
45	リジン尿性蛋白不耐症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-55	なし	2026年6月1日	
46	ブラウ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-56	なし	2026年6月1日	
47	鯉耳腎症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-58	なし	2026年6月1日	
48	ヤング・シンプソン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-59	なし	2026年6月1日	
49	先天性腎性尿崩症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-60	なし	2026年6月1日	
50	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	なし	2026年6月1日	
51	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	なし	2026年6月1日	
52	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	なし	2026年6月1日	
53	甲状腺ホルモン不応症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-64	なし	2026年6月1日	
54	ウィーバー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-65	なし	2026年6月1日	
55	コフィン・ローリー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-66	なし	2026年6月1日	
56	モワット・ウィルソン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-67	なし	2026年6月1日	
57	肝型糖尿病(糖尿病I型, II型, VI型, IXa型, IXb型, IXc型, IV型)遺伝子検査	血液	NGS法	K010-68	なし	2026年6月1日	
58	筋型糖尿病(糖尿病III型, IV型, IXd型)遺伝子検査	血液	NGS法	K010-69	なし	2026年6月1日	
59	先天性プロテインC欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-70	なし	2026年6月1日	
60	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	なし	2026年6月1日	
61	ドラベ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-72	なし	2026年6月1日	
62	コフィン・シリス症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-73	なし	2026年6月1日	

63	歌舞伎症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-74	なし	2026年6月1日	
64	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	CSF2RAは偽常染色体領域1追記	2026年6月1日	
65	ヌーナン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-76	なし	2026年6月1日	
66	骨形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-77	なし	2026年6月1日	
67	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	なし	2026年6月1日	
68	非典型性溶血性尿毒症症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-79	なし	2026年6月1日	
69	アルポート症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-80	なし	2026年6月1日	
70	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	なし	2026年6月1日	
71	OCTN-2異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-82	なし	2026年6月1日	
72	副腎白質ジストロフィー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-83	なし	2026年6月1日	
73	先天性プロテインS欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-84	なし	2026年6月1日	
74	先天異常症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-85	鑑別・補助診断用遺伝子ANKRD11 の追加 2026/6/1	2026年6月1日	
75	アラジール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-86	なし	2026年6月1日	
76	若年発症型両側性感音難聴遺伝子検査	血液	NGS法	K010-87	なし	2026年6月1日	
77	アンジェルマン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-88	なし	2026年6月1日	
78	福山型先天性筋ジストロフィー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-89	なし	2026年6月1日	
79	根性点状軟骨異形成症1型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-90	なし	2026年6月1日	
80	結節性硬化症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-91	なし	2026年6月1日	
81	緑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	なし	2026年6月1日	
82	ベスレムミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-93	なし	2026年6月1日	
83	過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-94	なし	2026年6月1日	
84	先天性ミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-95	なし	2026年6月1日	
85	遺伝性周期性四肢麻痺遺伝子検査	血液	NGS法	K010-96	なし	2026年6月1日	
86	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	なし	2026年6月1日	
87	ネフロン癆遺伝子検査	血液	NGS法	K010-98	なし	2026年6月1日	
88	大理石骨病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-99	なし	2026年6月1日	
89	タナトフォリック骨異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-100	なし	2026年6月1日	
90	カーニー複合遺伝子検査	血液	NGS法	K010-101	なし	2026年6月1日	
91	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	なし	2026年6月1日	
92	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	なし	2026年6月1日	
93	囊胞性線維症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-104	なし	2026年6月1日	
94	ペルオキシソーム形成異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-105	なし	2026年6月1日	
95	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	なし	2026年6月1日	
96	ブ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	なし	2026年6月1日	
97	レフサム病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-108	なし	2026年6月1日	
98	原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-109	なし	2026年6月1日	
99	アカタラセミア遺伝子検査	血液	NGS法	K010-110	なし	2026年6月1日	
100	先天性葉酸吸収不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-111	なし	2026年6月1日	
101	家族性部分性脂肪萎縮症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-112	なし	2026年6月1日	
102	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	なし	2026年6月1日	
103	遺伝性膵炎遺伝子検査	血液	NGS法	K010-114	なし	2026年6月1日	
104	シュワルツ・ヤンベル症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-115	なし	2026年6月1日	
105	肥厚性皮膚骨膜症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-116	なし	2026年6月1日	
106	脳クレアチン欠乏症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-117	なし	2026年6月1日	
107	HTRA1関連脳小血管病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-118	名称変更	2026年6月1日	元・禿頭および変形性脊椎症 を伴う常染色体劣性白質脳 症
108	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	なし	2026年6月1日	
109	急性間欠性ボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-120	なし	2026年6月1日	
110	遺伝性コプロボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-121	なし	2026年6月1日	
111	異型ボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-122	なし	2026年6月1日	
112	赤芽球性プロトボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-123	なし	2026年6月1日	
113	晩発性皮膚ボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-124	なし	2026年6月1日	
114	肝性骨髄性ボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-125	なし	2026年6月1日	
115	先天性骨髄性ボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-126	なし	2026年6月1日	
116	X連鎖優性プロトボルフィリン症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-127	なし	2026年6月1日	
117	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	なし	2026年6月1日	
118	那須・ハコラ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-129	なし	2026年6月1日	
119	カナバン病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-130	なし	2026年6月1日	
120	家族性良性慢性天疱瘡遺伝子検査	血液	NGS法	K010-131	なし	2026年6月1日	
121	先天性無痛無汗症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-132	なし	2026年6月1日	
122	先天性大脳白質形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-133	なし	2026年6月1日	
123	栄養障害型表皮水疱症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-134	1.概要の更新_2026/6/1	2026年6月1日	
124	先天性筋無力症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-135	なし	2026年6月1日	
125	線毛機能不全症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-136	なし	2026年6月1日	
126	遺伝性ジストニア遺伝子検査	血液	NGS法	K010-137	遺伝子名変更	2026年6月1日	MR-1からPNKDへ変更
127	脳内鉄沈着神経変性症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-138	なし	2026年6月1日	
128	神経線維腫症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-139	なし	2026年6月1日	
129	アレキサンダー病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-140	なし	2026年6月1日	
130	非特異性多発性小腸潰瘍症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-141	なし	2026年6月1日	
131	TRPV4異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-142	なし	2026年6月1日	
132	家族性特発性基底核石灰化症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-149	遺伝子追加	2026年6月1日	NAA60追加
133	色素性乾皮症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-150	遺伝子追加	2026年6月1日	GTF2H4, SASH1, ADAM10追加
134	レット症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-151	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-50
135	ロウ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-152	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-145

136	三好型ミオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K010-153	新規	2026年6月1日	
137	偽性副甲状腺機能低下症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-154	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-167
138	肺胞低換気症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-155	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-128
139	脳髄黄色腫症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-156	新規	2026年6月1日	
140	先天性魚鱗癬遺伝子検査	血液	NGS法	K010-157	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-159-162
141	眼皮膚白皮症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-158	新規	2026年6月1日	
142	乳児発症STING関連血管炎遺伝子検査	血液	NGS法	K010-159	新規	2026年6月1日	
143	進行性白質脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-160	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-140/K110-154
144	マリネスコ・シェーグレン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-161	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-170
145	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遺伝子検査	血液	NGS法	K010-162	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-129
146	進行性骨化性線維異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-163	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-101
147	無虹彩症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-164	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-061
148	PURA関連神経発達異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-165	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-137
149	ジュベール症候群関連疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K010-166	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-090
150	ウェルナー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-167	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-118
151	コケイン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-168	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-074
152	ダイヤモンド・ブラックファン貧血遺伝子検査	血液	NGS法	K010-169	新規	2026年6月1日	
153	ファンconi貧血遺伝子検査	血液	NGS法	K010-170	新規	2026年6月1日	
154	先天性副腎皮質酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-171	新規	2026年6月1日	(非保険から)K110-9の一部 (CYP21A2はLongPCR)
155	出血性線溶異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-172	新規	2026年7月1日	2026年7月1日から