

L011_活動リスト（非保険検査）_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：fNGS（非保険収載項目）

	小分類（測定項目）	サンプル	測定方法	SOP／ 文書管理番	変更点	運用開始日	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	BHD症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-1	なし	2026年6月1日	
2	常染色体優性多発性嚢胞腎遺伝子検査	血液	NGS法	K110-7	なし	2026年6月1日	
3	内分泌異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-9	副腎疾患遺伝子検査は廃止(名称変更/保険検査 K010-171へ)	2026年6月1日	
4	骨形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-11	なし	2026年6月1日	
5	骨端異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-12	なし	2026年6月1日	
6	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	なし	2026年6月1日	
7	アルカプトン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-18	なし	2026年6月1日	
8	稀な骨粗鬆症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-20	なし	2026年6月1日	
9	X連鎖性遺伝性水頭症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-22	なし	2026年6月1日	
10	遺伝性低リン血症性くる病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-23	なし	2026年6月1日	
11	遺伝性副甲状腺機能亢進症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-24	なし	2026年6月1日	
12	遺伝性肺高血圧症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-28	遺伝子(GGCX, KCNK3, TET2, RNF213)追加（次回KDRを追加する）KCNK3はすでに入っていた(2026.6.1)。	2026年6月1日	
13	レッシュ・ナイハン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-30	なし	2026年6月1日	
14	乳脳症・裂脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-33	なし	2026年6月1日	
15	クリスタリン網膜症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-37	なし	2026年6月1日	
16	カントウー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-38	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
17	血友病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-41	なし	2026年6月1日	
18	反復発作性運動失調症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-42	なし	2026年6月1日	
19	家族性片麻痺性片頭痛遺伝子検査	血液	NGS法	K110-43	なし	2026年6月1日	
20	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	なし	2026年6月1日	
21	デュビン・ジョンソン症候群およびローター症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-49	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
22	家族性海綿状血管腫遺伝子検査	血液	NGS法	K110-51	なし	2026年6月1日	
23	APRT欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-56	なし	2026年6月1日	
24	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	なし	2026年6月1日	
25	遺伝性副甲状腺機能低下症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-58	なし	2026年6月1日	
26	スティックラー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-59	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
27	メイ・ヘグリン異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-60	なし	2026年6月1日	
28	肢末端脳梁症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-63	なし	2026年6月1日	
29	ネーガー症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-64	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
30	遺伝性網膜疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K110-65	なし	2026年6月1日	
31	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	なし	2026年6月1日	
32	低汗性外胚葉形成不全症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-67	なし	2026年6月1日	
33	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルCoA合成酵素欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-68	なし	2026年6月1日	
34	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	なし	2026年6月1日	
35	骨バジネット病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-71	なし	2026年6月1日	
36	ワールデンブルグ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-72	なし	2026年6月1日	
37	軟骨毛髪低形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-73	なし	2026年6月1日	
38	ゼーツレコツェン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-75	なし	2026年6月1日	
39	バリスターホール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-76	なし	2026年6月1日	
40	トリーチャー・コリンズ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-77	なし	2026年6月1日	
41	ディグヴェ・メルキオール・クラウゼン遺伝子検査	血液	NGS法	K110-78	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
42	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	なし	2026年6月1日	
43	コーエン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-81	なし	2026年6月1日	
44	PLA2G6関連神経変性症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-83	なし	2026年6月1日	
45	先天性腎尿路異常遺伝子検査	血液	NGS法	K110-84	なし	2026年6月1日	
46	常染色体劣性多発性嚢胞腎遺伝子検査	血液	NGS法	K110-85	なし	2026年6月1日	
47	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	なし	2026年6月1日	
48	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	なし	2026年6月1日	
49	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	なし	2026年6月1日	
50	多発性軟骨性外骨腫症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-91	なし	2026年6月1日	
51	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	なし	2026年6月1日	
52	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	なし	2026年6月1日	
53	屈曲肢異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-96	なし	2026年6月1日	
54	遺伝性ヘモクロマトーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K110-97	なし	2026年6月1日	
55	β サラセミア遺伝子検査	血液	NGS法	K110-98	なし	2026年6月1日	
56	MICPCH症候群(CASK異常症)遺伝子検査	血液	NGS法	K110-99	なし	2026年6月1日	
57	ヘルマンスキー・バドラック症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-100	2.解析対象遺伝子:TYRについて注意書き削除	2026年6月1日	
58	先天性甲状腺機能低下症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-103	なし	2026年6月1日	
59	クラリーノ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-107	なし	2026年6月1日	
60	バルデー・ピードル症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-110	なし	2026年6月1日	
61	骨関連シリオパター遺伝子検査	血液	NGS法	K110-111	なし	2026年6月1日	
62	腎尿管形成不全（Renal tubular dysgenesis）遺伝子検査	血液	NGS法	K110-112	疾患名を和名へ変更	2026年6月1日	
63	遠位関節拘縮症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-113	なし	2026年6月1日	
64	ハートナップ病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-115	なし	2026年6月1日	
65	ラーセン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-116	なし	2026年6月1日	
66	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	なし	2026年6月1日	
67	腎性低尿酸血症遺伝子検査	腎性低尿酸血症遺伝子検査	NGS法	K110-123	なし	2026年6月1日	
68	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	なし	2026年6月1日	
69	過成長症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-125	なし	2026年6月1日	
70	ホルト・オラーム症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-127	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
71	先天性全身性脂肪萎縮症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-130	なし	2026年6月1日	
72	睡眠関連過運動てんかん遺伝子検査	血液	NGS法	K110-131	なし	2026年6月1日	
73	先天性側弯・脊椎肋骨異骨症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-132	なし	2026年6月1日	

74	DICER1症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-133	なし	2026年6月1日	
75	ロビノウ症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-134	なし	2026年6月1日	
76	近位指節癒合症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-135	なし	2026年6月1日	
77	DDX3X関連神経発達異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-136	なし	2026年6月1日	
78	GRIN2B関連神経発達異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-138	なし	2026年6月1日	
79	ASXL異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-139	なし	2026年6月1日	
80	家族性大動脈弁上狭窄症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-141	なし	2026年6月1日	
81	レイノー・クラース症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-143	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
82	膿疱性乾癬遺伝子検査	血液	NGS法	K110-144	なし	2026年6月1日	
83	遺伝性尿管性アンドロース遺伝子検査	血液	NGS法	K110-146	なし	2026年6月1日	
84	巨脳症－毛細血管奇形症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-147	なし	2026年6月1日	
85	シスチン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-148	なし	2026年6月1日	
86	小児四肢疼痛発作症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-149	なし	2026年6月1日	
87	先天性乏毛症・縮毛症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-150	なし	2026年6月1日	
88	骨溶解症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-151	なし	2026年6月1日	
89	眼歯指異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-152	なし	2026年6月1日	
90	遺伝性血小板異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-153	なし	2026年6月1日	
91	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	なし	2026年6月1日	
92	原発性萌出不全遺伝子検査	血液	NGS法	K110-156	なし	2026年6月1日	
93	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	なし	2026年6月1日	
94	褐色細胞腫・バラガングリオーマ遺伝子検査	血液	NGS法	K110-164	なし	2026年6月1日	
95	高チロシン血症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-167	なし	2026年6月1日	
96	掌蹠角化症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-168	なし	2026年6月1日	
97	先天性爪甲肥厚症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-169	なし	2026年6月1日	
98	滑脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-171	なし	2026年6月1日	
99	悪性高熱症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-172	なし	2026年6月1日	
100	遺伝性球状赤血球症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-173	なし	2026年6月1日	
101	家族性偽高カリウム血症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-174	なし	2026年6月1日	
102	バーター・ギッテルマン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-175	なし	2026年6月1日	
103	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	なし	2026年6月1日	
104	第XIII因子欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-177	なし	2026年6月1日	
105	家族性アルドステロン症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-178	なし	2026年6月1日	
106	変動性・対称性紅斑角皮症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-180	なし	2026年6月1日	
107	ILNEB症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-181	なし	2026年6月1日	
108	クリッペル・ファイル症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-182	なし	2026年6月1日	
109	アップショール・シュールマン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-183	なし	2026年6月1日	
110	脊椎骨端異形成症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-184	なし	2026年6月1日	
111	神経発達障害症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-185	なし	2026年6月1日	
112	原発性小頭症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-186	なし	2026年6月1日	
113	先天性胆汁酸代謝異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-187	遺伝子変更()/追加(HSD17B4, SCP2)	2026年6月1日	
114	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	なし	2026年6月1日	
115	全前脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-189	なし	2026年6月1日	
116	ブルック・スピーグラール症候群・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	疾患名をカタカナ表記へ変更	2026年6月1日	
117	乳児全身性動脈石灰化症(GACI)遺伝子検査 (スポンサープログラム)	血液	NGS法	K110-191	なし	2026年6月1日	
118	遺伝性低リン血症性くる病遺伝子検査 (スポンサープログラム)	血液	NGS法	K110-192	なし	2026年6月1日	
119	α1-アンチトリプシン欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-193	なし	2026年6月1日	
120	ReNU症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-194	新規	2026年6月1日	
121	肺胞微石症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-195	新規	2026年6月1日	
122	RASA1関連疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K110-196	新規	2026年6月1日	