

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／ 文書管理番号	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はすでに追加済み(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	孔脳症・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	カントゥ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・ジョント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	肢先端脳症候群遺伝子検査	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	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	
31	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	
32	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル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	
33	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	
34	骨バジェット病遺伝子検査	血液	NGS法	K110-71	なし	2026年6月1日	
35	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	
36	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	
37	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	
38	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	
39	トリ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	
40	ディグヴェ・メルキオール・クラウゼン症候群遺伝子検査	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	
41	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	
42	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	
43	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	
44	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	
45	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	
46	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	
47	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	
48	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	
49	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	
50	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	
51	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	
52	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	
53	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	
54	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	
55	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	
56	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	
57	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	
58	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	
59	バルデー・ビ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	
60	骨関連シリオパチー遺伝子検査	血液	NGS法	K110-111	なし	2026年6月1日	
61	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	
62	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	
63	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	
64	ラーゼン症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-116	なし	2026年6月1日	
65	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	
66	腎性低尿酸血症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-123	なし	2026年6月1日	
67	遺伝性ブチ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	
68	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	
69	ホルト・オーラ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	
70	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	
71	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	
72	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	

73	DICER1症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-133	なし	2026年6月1日	
74	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	
75	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	
76	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	
77	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	
78	ASXL異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-139	なし	2026年6月1日	
79	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	
80	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	
81	膿疱性乾癬遺伝子検査	血液	NGS法	K110-144	なし	2026年6月1日	
82	遺伝性尿管管性アシドーシス遺伝子検査	血液	NGS法	K110-146	なし	2026年6月1日	
83	巨脳症ー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	
84	システン尿症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-148	なし	2026年6月1日	
85	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	
86	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	
87	骨溶解症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-151	なし	2026年6月1日	
88	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	
89	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	
90	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	
91	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	
92	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	
93	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	
94	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	
95	掌蹠角化症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-168	なし	2026年6月1日	
96	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	
97	滑脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-171	なし	2026年6月1日	
98	悪性高熱症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-172	なし	2026年6月1日	
99	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	
100	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	
101	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	
102	インブリンテイ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	
103	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	
104	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	
105	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	
106	ILNEB症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-181	なし	2026年6月1日	
107	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	
108	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	なし	2026年6月1日	
109	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	
110	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	
111	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	
112	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	
113	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	
114	全前脳症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-189	なし	2026年6月1日	
115	ブルック・スピーグラウ症候群・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	
116	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	
117	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	
118	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	
119	ReNU症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K110-194	新規	2026年6月1日	
120	肺胞微石症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-195	新規	2026年6月1日	
121	RASA1関連疾患遺伝子検査	血液	NGS法	K110-196	新規	2026年6月1日	

※同種造血幹細胞移植後、造血器腫瘍、疾患に伴う白血球減少などにより、血液検体を用いた遺伝学的検査の結果に影響を及ぼす可能性がある場合に限り、口腔粘膜スワブ検体を代替検体として使用する。