

表1 2026年度診療報酬改定に伴う変更

分類	文書管理番号	検査項目
新規	K010-151	レット症候群
	K010-152	ロウ症候群
	K010-153	三好型ミオパチー
	K010-154	偽性副甲状腺機能低下症
	K010-155	肺胞低換気症候群
	K010-156	脳腱黄色腫症
	K010-157	先天性魚鱗癬
	K010-158	眼皮膚白皮症
	K010-159	乳児発症STING関連血管炎
	K010-160	進行性白質脳症
	K010-161	マリネスコ・シェーグレン症候群
	K010-162	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
	K010-163	進行性骨化性線維異形成症
	K010-164	無虹彩症
	K010-165	PURA関連神経発達異常症
	K010-166	ジュベール症候群関連疾患
	K010-167	ウェルナー症候群
	K010-168	コケイン症候群
	K010-169	ダイヤモンド・ブラックファン貧血
	K010-170	ファンコニ貧血
K010-171	先天性副腎皮質酵素欠損症	
合併/遺伝子追加	K010-1	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群
疾患名の変更	K010-22	ペリー病 (←ペリー症候群)
	K010-118	HTRA1関連脳小血管病 (←禿頭および変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症)

廃止	K010-08	ロイスディーツ症候群
	K110-050	レット症候群
	K110-061	無虹彩症
	K110-074	コケイン症候群
	K110-090	ジュベール症候群
	K110-101	進行性骨化性線維異形成症
	K110-118	ウェルナー症候群
	K110-128	先天性中枢性低換気症候群
	K110-129	ガラクトース血症
	K110-137	PURA関連神経発達異常症
	K110-140	進行性白質脳症
	K110-145	Dent病/Lowe症候群
	K110-154	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
	K110-157	偽性副甲状腺機能低下症
	K110-159	ケラチン症性魚鱗癬
	K110-160	道化師様魚鱗癬
	K110-161	常染色体潜性遺伝性魚鱗癬
	K110-162	魚鱗癬症候群
K110-170	マリネスコ・シェーグレン症候群	

**表2 非保険検査の新規項目**

分類	文書管理番号	検査項目
新規	K110-194	ReNU症候群
	K110-195	肺胞微石症
	K110-196	RASA1関連疾患

表3 見直し実施

分類	文書管理番号	検査項目
改訂	K010-2	ライソゾーム病 (表4参照)
	K010-3	先天性代謝異常症 (表5参照)
	K010-134	栄養障害型表皮水疱症
	K010-137	遺伝性ジストニア
遺伝子追加	K010-9	エーラス・ダンロス症候群 (血管型)
	K010-10	家族性大動脈瘤・解離
	K010-85	先天異常症候群 (コルネリア・デランゲ症候群)
	K010-149	家族性特発性基底核石灰化症
	K010-150	色素性乾皮症
改訂	K110-9	内分泌異常症
遺伝子追加	K110-28	遺伝性肺高血圧症
疾患名をカタカナ表記へ変更	K110-38	カントゥー症候群
	K110-49	デュビン・ジョンソン症候群およびローター症候群
	K110-59	スティックラー症候群
	K110-64	ネーガー症候群
	K110-78	ディグヴェ・メルキオール・クラウゼン病
	K110-127	ホルト・オーラム症候群
	K110-143	レイノー・クラス症候群
	K110-190	ブルック・スピーグラー症候群・多発性円柱腫・多発性毛包上皮腫
和名へ変更	K110-112	腎尿細管形成不全 (Renal tubular dysgenesis)

表4 K010-2\_ライソゾーム病\_変更点

検査名	報告書対象遺伝子
ムコ多糖症IIIA～D型 → ムコ多糖症III型	SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS (4疾患を統合)
ムコ多糖症IVA型 → ムコ多糖症IV型	GALNS → GALNS, <b>GLB1</b>
ムコリピドーシス → ムコリピドーシスII型、III型	GNPTAB,GNPTG
マルチプルスルファターゼ欠損症 → マルチプル <b>サル</b> ルファターゼ欠損症	SUMF1
セロイドリポフスチノーシス → <b>神経セロイドリポフスチン症へ統合</b>	<b>CTSD</b>
ニーマンピック病 → <b>ニーマン・ピック病A型、B型/酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症</b>	SMPD1,NPC1 → <b>SMPD1</b>
ニーマンピック病 → <b>ニーマン・ピック病C型</b>	SMPD1,NPC1 → <b>NPC1, NPC2</b>
GM2ガングリオシドーシス	HEXA,HEXB → HEXA, HEXB, <b>GM2A</b>
異染性脳白質ジストロフィー → 異染性白質ジストロフィー	ARSA
ファーバ病 → <b>ファーバ</b> 病	ASAH1
マンノシドーシス → <b>α-マンノシドーシス</b>	MAN2B1,MANBA → <b>MAN2B1</b>
マンノシドーシス → <b>β-マンノシドーシス</b>	MAN2B1,MANBA → <b>MANBA</b>
シンドラー/神崎病 → <b>シンドラー</b> 病/神崎病	NAGA

表5 K010-3\_先天性代謝異常症\_変更点

検査名	報告書対象遺伝子	鑑別・補助診断用遺伝子
ホモシスチン尿症	CBS,MAT1A → CBS, <b>MMACHC,MTHFR</b>	MTRR,MTR, <b>MMACHC</b> ,MMADHC,LMBRD1, <b>MTHFR</b> → MTRR,MTR,MMADHC,LMBRD1, <b>MAT1A</b>
メチルマロン酸血症	MMUT, <b>PCCA,PCCB</b> → MMUT, <b>MMAA,MMAB,MMACHC</b>	ABCD4,HCFC1,LMBRD1, <b>MMAA,MMAB,MMACHC</b> ,MMADHC → ABCD4,HCFC1,LMBRD1,MMADHC, <b>PCCA,PCCB</b>
プロピオン酸血症	<b>MMUT</b> ,PCCA,PCCB → PCCA,PCCB	none → <b>MMUT</b>