

2026 年度診療報酬改定に伴う D006-4 遺伝学的検査の受託に関して

国内の希少疾患・難病の患者数は、推定約 600 万人とされている。2026 年 4 月時点で、指定難病は 348 疾患が指定されており、公的医療費助成制度の対象となっている。このうち 207 疾患は D006-4 遺伝学的検査に含まれており、保険診療として遺伝学的検査を実施することが可能である。

D006-4「遺伝学的検査」は、2006 年度に「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」として開始された。その後、2008～2014 年度頃には、栄養障害型表皮水疱症、脊髄性筋萎縮症、家族性アミロイドーシス、先天性 QT 延長症候群、ハンチントン病、色素性乾皮症、先天性難聴、先天性代謝異常症等、先進医療として実施・評価されていた遺伝子診断が順次保険導入された。

その後、2015 年に難病法が施行され、2016 年度以降は、難病法に基づく指定難病の診断基準において遺伝学的検査が必要とされる疾患を中心に対象疾患が拡大されてきた。現在の D006-4 遺伝学的検査は、「指定難病の診断基準に必要な遺伝学的検査」という観点から、対象疾患が追加・整理されている（図 1）。

2026 年度診療報酬改定により、D006-4 遺伝学的検査の対象疾患には新たに 27 疾患が追加され、従来の 190 疾患から 216 疾患となった（1 疾患は統合）（表 1）。さらに、ライソゾーム病は 31 疾患（表 2）、原発性免疫不全症候群は 35 疾患（表 3）、遺伝性自己炎症疾患は 4 疾患に細分されるため、実質的な対象疾患数は 283 疾患となる。このうち、染色体レベルでの解析が必要な疾患は 9 疾患であり、それ以外は NGS 検査又は PCR 法による解析対象である。これらの解析対象遺伝子数は、先天性難聴およびミトコンドリア DNA を除くと、2026 年 4 月時点で 1,040 遺伝子である。

保険点数区分と各疾患に含まれる解析対象遺伝子数を図 2 に示した。従来から、保険点数区分の設定根拠については疑問が指摘されてきたが、今回の整理により、①または②に分類される疾患であっても解析対象遺伝子数が 13 遺伝子または 48 遺伝子に及ぶものがある一方、③に分類される疾患であっても解析対象遺伝子数が 1 または 2 遺伝子にとどまるものが多数存在することが確認された。

以下、関連資料からの抜粋（黒枠内）

資料 1 診療報酬の算定方法の一部を改正する件（令和 8 年厚生労働省告示第 69 号）

別表第一 医科診療報酬点数表 p177

D006-4 遺伝学的検査

- 1 処理が容易なもの 3,880 点
- 2 処理が複雑なもの 5,000 点
- 3 処理が極めて複雑なもの 8,000 点

注 1 別に厚生労働大臣が定める疾患の患者については、別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において行われる場合に限り算定する。

注 2 別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において、患者から 1 回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合は、主たる検査の所定点数および当該主たる検査の所定点数の 100 分の 50 に相当する点数を合算した点数により算定する。

※複数の遺伝子疾患の組合せについては、「指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン」(資料 2)および「疾患群別_遺伝子リスト(2024 年 5 月更新)」(資料 3)に記載されている。各疾患群の遺伝子数を図 2 に示した。

資料 4 診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について(通知)(令和 8 年 3 月 5 日保医発 0305 第 6 号)(050I 訂正後)

別添 1「医科診療報酬点数表に関する事項」p341～p344

(1) 遺伝学的検査は、以下の遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、原則として患者 1 人につき 1 回に限り算定できる。ただし、2 回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する。

ア PCR 法、DNA シーケンス法、FISH 法又はサザンブロット法による場合に算定できるもの…合計 7 疾患

イ PCR 法による場合に算定できるもの…合計 5 疾患

ウ ア、イ、エおよびオ以外のもの…合計 22 疾患

エ 別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生(支)局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの…合計 58 疾患

オ 臨床症状や他の検査等では診断がつかない場合に、別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生(支)局長に届け出た保険医療機関において検査が行われる場合に算定できるもの…合計 124 疾患

※ア～オの詳細は、指定難病等の診断基準に記載されている遺伝子を含めて表 1 にまとめた。

(2) 検査の実施に当たっては、個人情報保護委員会・厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」および関係学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を遵守すること。

(3) (1)のエおよびオに掲げる遺伝子疾患に対する検査については、(2)に掲げるガイダンスおよびガイドラインに加え、別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生(支)局長に届け出た保険医療機関において行われる場合に限り算定する。

(4) (1)のオに掲げる遺伝子疾患に対する検査を実施する場合には、臨床症状や他の検査等では当該疾患の診断がつかないことおよびその医学的必要性を、診療報酬明細書の摘要欄に記載する。

(5) 「1」の「処理が容易なもの」とは、(1)のアからオまでの①に掲げる遺伝子疾患の検査をいう。

(6) 「2」の「処理が複雑なもの」とは、(1)のアからオまでの②に掲げる遺伝子疾患の検査をいう。

(7) 「3」の「処理が極めて複雑なもの」とは、(1)のアおよびウからオまでの③に掲げる遺伝子疾患の検査をいう。

(8) 別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているものとして地方厚生(支)局長に届け出た保険医療機関において、関係学会の定めるガイドラインに基づき、複数の遺伝子疾患に対する遺伝学的検査を実施する医学的必要性が認められる患者に対し、患者から1回に採取した検体を用いて(1)のアからオに掲げる遺伝子疾患のうち複数の疾患に対する検査を実施した場合については、疾患数にかかわらず「注2」に規定する点数を算定する。ただし、検査の対象となった全ての遺伝子疾患の名称および検査の実施の必要性について、診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

※D006-4 遺伝学的検査の施設基準については、「特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて」(令和8年3月5日保医発0305第8号)別添1「第18の1の2 遺伝学的検査」において、遺伝学的検査の注1に規定する疾患および施設基準が示されている。対象疾患は、「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」(令和8年3月5日保医発0305第6号)別添1のD006-4 遺伝学的検査に掲げる疾患とされている。

資料5 特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて(令和8年3月5日保医発0305第8号)

p142

第18の1の2 遺伝学的検査

1 遺伝学的検査の注1に規定する疾患

「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」の別添1「医科診療報酬点数表に関する事項」第2章第3部第1節第1款「D006-4」遺伝学的検査の(1)のエ又はオに掲げる疾患

2 遺伝学的検査の注1に規定する施設基準

関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針を遵守し、検査を実施していること。なお、当該検査の一部を他の保険医療機関又は衛生検査所(臨床検査技師等に関する法律(昭和33年法律第76号)第20条の3第1項に規定する衛生検査所をいう。以下同じ。)に委託する場合は、当該施設基準の届出を行っている他の保険医療機関又は関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針を遵守し検査を実施していることが公表されている衛生検査所にのみ委託すること。

3 遺伝学的検査の注2に規定する施設基準

(1) 遺伝学的検査の注1に規定する施設基準に係る届出を行っていること。

(2) 臨床遺伝学の診療に係る経験を5年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。なお、当該医師は難病のゲノム医療に係る所定の研修を修了していること。

(3) 遺伝性疾患療養指導管理料の注1から注3までに規定する施設基準に係る届出を行っていること。

4 届出に関する事項

遺伝学的検査の施設基準に係る届出は、別添2の様式23を用いること。

資料6 様式23[記載上の注意]

遺伝学的検査の注 1 に係る届出では、様式 23 のうち、3 欄「関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針の遵守」および 4 欄「遺伝学的検査の一部を委託する施設」の記載が中心となるものと考えられる。遺伝学的検査の注 2 に係る届出では、これらに加えて、5 欄「臨床遺伝学の診療に係る経験を 5 年以上有する常勤医師の氏名等」の記載が必要とされる。もっとも、2026 年度版の様式 23 では、遺伝性疾患療養指導管理料と遺伝学的検査が同一様式に整理されているため、1・2 欄の記載要否については、提出先の地方厚生局に確認することが望ましい。

記載上の注意 3 では、様式 23 の 4 欄について、遺伝学的検査の一部を他の保険医療機関又は衛生検査所に委託する場合に限り記載することとされている。また、確認方法の欄には、当該保険医療機関又は衛生検査所が関係学会の作成する遺伝学的検査の実施に関する指針を遵守し検査を実施していることを確認できるウェブページの URL を記載する等、確認方法を記載した上で、当該ウェブページのコピー等を添付することとされている。

このように、D006-4 遺伝学的検査の注 1 又は注 2 に掲げる疾患について、保険診療として検査を実施する場合、保険医療機関が衛生検査所へ検査を委託する際には、委託先である衛生検査所において、

- ①「遺伝学的検査の実施に関する指針」(資料 7)を遵守して検査を実施していること、
- ②当該指針を遵守して検査を実施している旨をウェブページ等で公表していることが求められる。

一方、保険医療機関においては、①「特掲診療料の施設基準等に係る届出書」(資料 8)および②様式 23 (資料 6)を提出する必要がある。なお、遺伝学的検査の注 2 に係る届出を行う場合(資料 9)には、様式 23 の 5 欄に係る事項についても記載が必要となる。

以上のことから、日衛協加盟の衛生検査所が、D006-4 遺伝学的検査に掲げられた指定難病関連の遺伝学的検査を受託する際には、各施設が策定する倫理指針、受託方針又はガイドライン等において、遵守すべき指針として「遺伝学的検査の実施に関する指針」(平成 28 年 4 月 1 日、4 団体連名)を明記し、その内容をウェブページ等で公表しておく必要がある。

D006-4 遺伝学的検査に掲げられた 216 の対象疾患・疾患群の多くは、単一遺伝子疾患を含む希少疾患又は指定難病に関連する疾患であり、各衛生検査所が一様にすべての遺伝学的検査を受託できるものではない。現在、各検査がどの検査機関で実施されているかについては、日本人類遺伝学会が公開する「保険収載されている遺伝学的検査」の遺伝学的検査検索システム(資料 10)により確認することができる。

各衛生検査所においては、難病法に基づく医療費助成申請において遺伝学的検査が必要となる場合があること、また遺伝医学領域においてこれらの検査が重要な役割を担うことを踏まえ、今後、より広範な受託体制の整備について検討を進める必要がある。

関連資料と参照 URL

資料 1 診療報酬の算定方法の一部を改正する件（令和 8 年厚生労働省告示第 69 号）

別表第一 医科診療報酬点数表 p177

<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/001686842.pdf>

資料 2 指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会

<https://jshg.jp/wp-content/uploads/2024/03/a8c675d9a379cdcf13ba0ed19fcb7a80.pdf>

資料 3 疾患群別_遺伝子リスト(2024 年 5 月更新) 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会

<https://jshg.jp/wp-content/uploads/2024/03/a02edeee573e7797da6a821a5bc48026.pdf>

資料 4 診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について（通知）（令和 8 年 3 月 5 日保医発 0305 第 6 号）（0730 訂正後）

別添 1「医科診療報酬点数表に関する事項」p341～p344

<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/001732089.pdf>

資料 5 特掲診療料の施設基準等及びその届出に関する手続きの取扱いについて（令和 8 年 3 月 5 日保医発 0305 第 8 号）（0730 訂正後）

<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/001732104.pdf>

資料 6 様式 23※

<https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kinki/r8-t23.pdf>

資料 7 「遺伝学的検査の実施に関する指針」（平成 28 年 4 月 1 日）（公社）日本小児科学会、（一社）日本神経学会、（一社）日本人類遺伝学会、（一社）日本衛生検査所協会

<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/05/遺伝学的検査の実施に関する指針.pdf>

資料 8 [遺伝学的検査の注 1 に規定する施設基準]の施設基準に係る届出※

<https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kinki/r8-2-134.pdf>

資料 9 [遺伝学的検査の注 2 に規定する施設基準]の施設基準に係る届出※

<https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/kinki/r8-2-135.pdf>

※最新版の例として「近畿厚生局 令和 8 年度診療報酬改定 特掲診療料の届出様式」を示した。実際の届出に使う場合は、念のため提出先となる管轄厚生局の同じ様式ページから取得するのが望ましい。

資料 10 保険収載されている遺伝学的検査（日本人類遺伝学会）遺伝学的検査検索システム

<http://www.kentaikensa.jp/search/>

年度	D006-4 (名称)	保険点数	疾患数	
			追加	合計
2006	進行性筋ジストロフィー 遺伝子検査	2,000	3	3
2008	遺伝病的検査	〃	10	13
2010	遺伝学的検査	4,000	2	15
2012	〃	〃	21	36
2014	〃	3,880	0	36
2016	〃	〃	42	78
2018	〃	3,880/5,000/8,000	3	75※
2020	〃	〃	65	140
2022	〃	〃	51	191
2024	〃	〃	6(統合7)	190※※
2026	〃	〃	27(統合1)	216

個別の遺伝子診断技術として

先進医療から

← 2015年難病法

指定難病の
診断基準と
して

※2018年以降の疾患数は、点数区分の細分化や疾患名の再整理・統合を反映した公表ベースで示した。
※※1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査が実施可能となった。

図1 D006-4 遺伝学的検査の保険適用拡大の経緯

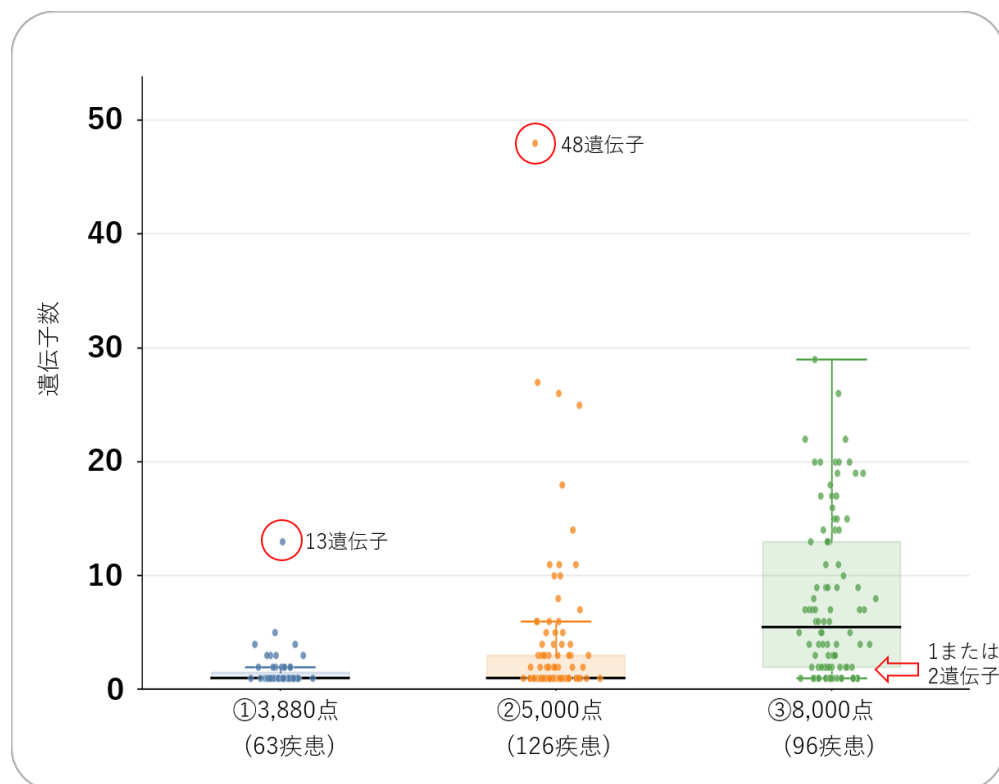


図2 D006-4 分類区分別の解析遺伝子数の比較

①筋力低下群 (44遺伝子) ②成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 (34遺伝子) ③知的障害・てんかん群 (36遺伝子) ④心筋症群 (主として成人発症のもの、40遺伝子) ⑤タバコ尿群 (11遺伝子) ⑥発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群 (21遺伝子)

<https://jshg.jp/wp-content/uploads/2024/03/a02edeee573e7797da6a821a5bc48026.pdf>
(2024 年 5 月更新)より改変

表1 D006-4 遺伝学的検査に収載された疾患名と、指定難病等の診断基準に記載されている遺伝子

通し 番号	開始 年度	分類区分	指定難病 告示番号等	D006-4疾患名	診断基準に記載されている遺伝子
1	2006	ア-①	113	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	<i>DMD</i>
2	2006	ア-①	113	ベッカー型筋ジストロフィー	<i>DMD</i>
3	2008	ア-①	28	全身性アミロイドーシス	<i>TTR</i>
4	2006	ア-②	113	福山型先天性筋ジストロフィー	<i>FKTN</i>
5	2008	ア-②	3	脊髄性筋萎縮症	<i>SMN1</i>
6	2008	ア-③	36	栄養障害型表皮水疱症	<i>COL7A1</i>
7	2008	ア-③	-	先天性 Q T 延長症候群	<i>KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CALM1, CALM2, CALM3</i>
8	2010	イ-①	1	球脊髄性筋萎縮症	<i>AR</i>
9	2010	イ-②	8	ハンチントン病	<i>HTT</i>
10	2010	イ-②	小慢:40	網膜芽細胞腫	<i>RB1</i>
11	2010	イ-②	-	甲状腺髄様癌	<i>RET</i>
12	2022	イ-②	小慢:64	多発性内分泌腫瘍症 1 型	<i>MEN1</i>
13	2012	ウ-①	113	筋強直性ジストロフィー	<i>DMPK, CNBP</i>
14	2012	ウ-①	-	先天性難聴	-
15	2012	ウ-②	240	フェニルケトン尿症	<i>PAH</i>
16	2012	ウ-②	337	ホモシスチン尿症	<i>CBS, MMACHC, MTHFR</i>
17	2012	ウ-②	251	シトルリン血症（1 型）	<i>ASS1</i>
18	2012	ウ-②	251	アルギノコハク酸血症	<i>ASL</i>
19	2012	ウ-②	247	イソ吉草酸血症	<i>IVD</i>
20	2012	ウ-②	小慢:103	H M G 血症	<i>HMGCL</i>
21	2012	ウ-②	255	複合カルボキシラーゼ欠損症	<i>HLCS, BTD</i>
22	2012	ウ-②	249	グルタル酸血症 1 型	<i>GCDH</i>
23	2012	ウ-②	小慢:48	M C A D 欠損症	<i>ACADM</i>
24	2012	ウ-②	344	V L C A D 欠損症	<i>ACADVL</i>
25	2012	ウ-②	316	C P T 1 欠損症	<i>CPT1A</i>
26	2012	ウ-②	小慢：27	隆起性皮膚線維肉腫	<i>COL1A1-PDGFB</i> 融合遺伝子
27	2012	ウ-②	170, 171	先天性銅代謝異常症	<i>ATP7A, ATP7B</i>
28	2012	ウ-③	244	メープルシロップ尿症	<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD</i>
29	2012	ウ-③	246	メチルマロン酸血症	<i>MMUT, MMAA, MMAB, MMADHC</i>
30	2012	ウ-③	245	プロピオン酸血症	<i>PCCA, PCCB</i>
31	2012	ウ-③	小慢:103	メチルクロトニルグリシン尿症	<i>MCCC1, MCCC2</i>
32	2012	ウ-③	317	M T P （L C H A D）欠損症	<i>HADHA, HADHB</i>
33	2012	ウ-③	159	色素性乾皮症	<i>DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC</i>
34	2016	ウ-③	-	家族性大動脈瘤・解離	<i>ACTA2, MYH11, MYLK, TGFBRI, TGFBR2</i>
35	2016	エ-①	19	ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリ病及びボンベ病を含む）	表2 に記載
36	2016	エ-①	206	脆弱 X 症候群	<i>FMR1</i>
37	2026	エ-①	156	レット症候群	<i>MECP2, CDKL5, FOXG1</i>
38	2026	エ-①	348	ロウ症候群	<i>OCRL</i>
39	2026	エ-①	30	三好型ミオパチー	<i>DYSF</i>
40	2026	エ-①	259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	<i>LCAT</i>
41	2026	エ-①	260	シトステロール血症	<i>ABCG5, ABCG8</i>
42	2026	エ-①	236	偽性副甲状腺機能低下症	<i>GNAS</i>
43	2016	エ-②	23	プリオン病	<i>PRNP</i>
44	2016	エ-②	106	クリオピリン関連周期熱症候群	<i>NLRP3</i>
45	2024	エ-②	121	脳内鉄沈着神経変性症	<i>ATP13A2, C19orf12, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45, COASY</i>

46	2016	エ-②	139	先天性大脳白質形成不全症（中枢神経白質形成異常症を含む。）	<i>PLP1, GJC2, TUBB4A, MBP, SLC16A2, HSPD1, SLC17A5, POLR3B, FAM126A, POLR3A, SOX10</i>
47	2016	エ-②	150	環状 20 番染色体症候群	20番環状染色体
48	2016	エ-②	152	P C D H 19 関連症候群	<i>PCDH19</i>
49	2016	エ-②	172	低ホスファターゼ症	<i>ALPL</i>
50	2016	エ-②	179	ウィリアムズ症候群	7q11.23微細欠失
51	2016	エ-②	182	アペール症候群	<i>FGFR2</i>
52	2016	エ-②	186	ロスムンド・トムソン症候群	<i>RECQL4</i>
53	2016	エ-②	193	プラダー・ウィリ症候群	15q11-q13領域の父性欠失・母性UPD・刷り込み異常
54	2016	エ-②	197	1 p 36 欠失症候群	1p36欠失
55	2016	エ-②	198	4 p 欠失症候群	4p16.3欠失
56	2016	エ-②	199	5 p 欠失症候群	5p欠失
57	2016	エ-②	200	第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群	14q32.2インプリンティング領域異常等
58	2016	エ-②	201	アンジェルマン症候群	<i>UBE3A</i>
59	2016	エ-②	202	スミス・マギニス症候群	<i>RAI1</i>
60	2016	エ-②	203	22 q 11.2 欠失症候群	22q11.2欠失
61	2016	エ-②	204	エマヌエル症候群	過剰派生22番染色体 der(22)t(11;22)
62	2016	エ-②	205	脆弱 X 症候群関連疾患	<i>FMR1</i>
63	2016	エ-②	233	ウォルフラム症候群	<i>WFS1, CISD2</i>
64	2016	エ-②	267	高 l g D 症候群	<i>MVK</i>
65	2016	エ-②	269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	<i>PSTPIP1</i>
66	2018	エ-②	310	先天異常症候群	<i>NIPBL, SMC1A, RAD21, SMC3, HDAC8, DHCR7</i>
67	2022	エ-②	237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	<i>MC2R, MRAP, AAAS, NNT, TXNRD2</i>
68	2022	エ-②	234	根性点状軟骨異形成症 1 型	<i>PEX7</i>
69	2022	エ-②	265	家族性部分性脂肪萎縮症	<i>LMNA, PPARG, AKT2, ZMPSTE24, CIDEA, PLIN1, PSMB8</i>
70	2026	エ-②	230	肺胞低換気症候群	<i>PHOX2B</i>
71	2026	エ-②	263	脳腱黄色腫症	<i>CYP27A1</i>
72	2016	エ-③	9	神経有棘赤血球症	<i>VPS13A, XK</i>
73	2016	エ-③	12	先天性筋無力症候群	<i>AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, LAMB2, LRP4, MUSK, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A</i>
74	2016	エ-③	65	原発性免疫不全症候群	表3 に記載 https://jsiad.org/genetic_test/ 「（1）原発性免疫不全症候群主要責任遺伝子（JSIAD）」参照
75	2016	エ-③	126	ベリー病	<i>DCTN1</i>
76	2016	エ-③	181	クルーゾン症候群	<i>FGFR2, FGFR3</i>
77	2016	エ-③	183	ファイファー症候群	<i>FGFR2, FGFR1</i>
78	2016	エ-③	184	アントレー・ピクスラー症候群	<i>POR</i>
79	2016	エ-③	261	タンジール病	<i>ABCA1</i>
80	2016	エ-③	282	先天性赤血球形成異常性貧血	<i>CDAN1, SEC23B, KIF23</i>
81	2016	エ-③	304	若年発症型両側性感音難聴	<i>ACTG1, CDH23, COCH, KCNQ4, TECTA, TMPRSS3, WFS1, EYA4, MYO6, MYO15A, POU4F3, MYH14, MYO3A, MYO7A, TMC1</i>
82	2016	エ-③	251	尿素サイクル異常症	<i>OTC, NAGS, CPS1, SLC25A15, ARG1, ASS1, ASL</i>
83	2016	エ-③	167	マルファン症候群／ロイス・ディーツ症候群	<i>FBN1, TGFB1, TGFB2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, SMAD2</i>
84	2016	エ-③	168	血管型エーラスダンロス症候群	<i>COL3A1</i>
85	2018	エ-③	325-1	遺伝性自己炎症疾患（NLRC4異常症）	<i>NLRC4</i>
85	2018	エ-③	325-2	遺伝性自己炎症疾患（ADA2欠損症）	<i>ADA2（CECR1）</i>
85	2018	エ-③	325-3	遺伝性自己炎症疾患（エカルディ・グティエール症候群）	<i>TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR, IFIH1</i>
85	2018	エ-③	325-4	遺伝性自己炎症疾患（A20ハプロ不全症）	<i>TNFAIP3</i>
86	2018	エ-③	287	エプスタイン症候群	<i>MYH9</i>
87	2024	エ-③	120	遺伝性ジストニア	<i>TOR1A, HPCA, TAF1, TUBB4A, GCH1, TH, THAP1, PNKD, SLC2A1, PRRT2, SGCE, ATP1A3, PRKRA, ANO3, GNAL, KCTD17, COL6A3, KMT2B, MECR, VPS16</i>
88	2026	エ-③	160	先天性魚鱗癬	<i>ABCA12, TGM1, ALOX12B, ALOXE3, CYP4F22, NIPAL4, PNPLA1, CERS3, KRT1, KRT10, KRT2, ALDH3A2, ABHD5, SUMF1, SPINK5, ERCC2, ERCC3, GJB2, STS, MBTPS2, EBP, NSDHL</i>
89	2026	エ-③	164	眼皮膚白皮症	<i>TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, LRMDA, HPS1, AP3B1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S6, LYST, MYO5A, RAB27A, MLPH</i>

90	2026	エ-③	345	乳児発症STING関連血管炎	<i>STING1</i>
91	2026	エ-③	308	進行性白質脳症	<i>MLC1, HEPACAM, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, AARS2</i>
92	2026	エ-③	10	シャルコー・マリー・トゥース病	<i>PMP22, MPZ, GJB1, EGR2, ARHGEF10, PRX, LITAF, NEFL, GDAP1, MTMR2, SH3TC2, SBF2, NDRG1, MFN2, RAB7A, GARS1, HSPB1, HSPB8, LMNA, DNM2, YARS1, AARS1, KARS1, APTX, SETX, TDP1, DHH, GAN, SLC12A6</i>
93	2022	オ-①	108	T N F 受容体関連周期性症候群	<i>TNFRSF1A</i>
94	2022	オ-①	268	中條・西村症候群	<i>PSMB8</i>
95	2022	オ-①	266	家族性地中海熱	<i>MEFV</i>
96	2022	オ-①	31	ベスレムミオパチー	<i>COL6A1, COL6A2, COL6A3</i>
97	2022	オ-①	32	過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー	<i>VMA21</i>
98	2022	オ-①	114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	<i>CLCN1, SCN4A</i>
99	2022	オ-①	115	遺伝性周期性四肢麻痺	<i>CACNA1S, SCN4A, KCNJ2, KCNJ5</i>
100	2022	オ-①	123	H T R A 1 関連脳小血管病	<i>HTRA1</i>
101	2022	オ-①	158	結節性硬化症	<i>TSC1, TSC2</i>
102	2022	オ-①	165	肥厚性皮膚骨膜炎	<i>SLCO2A1, HPGD</i>
103	2024	オ-①	34	神経線維腫症	<i>NF1, NF2, SPRED1, SMARCB1, LZTR1</i>
104	2024	オ-①	131	アレキサンダー病	<i>GFAP</i>
105	2024	オ-①	290	非特異性多発性小腸潰瘍症	<i>SLCO2A1</i>
106	2024	オ-①	341	TRPV4異常症	<i>TRPV4</i>
107	2026	オ-①	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	<i>SIL1</i>
108	2026	オ-①	258	ガラクトースー1ーリン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	<i>GALT</i>
109	2026	オ-①	272	進行性骨化性線維異形成症	<i>ACVR1</i>
110	2026	オ-①	329	無虹彩症	<i>PAX6</i>
111	2026	オ-①	343	PURA関連神経発達異常症	<i>PURA</i>
112	2026	オ-①	302	レーベル遺伝性視神経症	<i>MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6</i>
113	2022	オ-②	194	ソトス症候群	<i>NSD1</i>
114	2022	オ-②	316	C P T 2 欠損症	<i>CPT2</i>
115	2022	オ-②	316	C A C T 欠損症	<i>SLC25A20</i>
116	2022	オ-②	316	O C T N - 2 異常症	<i>SLC22A5</i>
117	2022	オ-②	318	シトリン欠損症	<i>SLC25A13</i>
118	2022	オ-②	321	非ケトーシス型高グリシン血症	<i>GLDC, AMT, GCSH</i>
119	2022	オ-②	322	βーケトチオラーゼ欠損症	<i>ACAT1</i>
120	2022	オ-②	324	メチルグルタコン酸血症	<i>AUH, TFAZZIN</i>
121	2022	オ-②	250	グルタル酸血症 2 型	<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>
122	2022	オ-②	82	先天性副腎低形成症	<i>NR0B1</i>
123	2022	オ-②	180	A T R - X 症候群	<i>ATRX</i>
124	2022	オ-②	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	<i>LMNA</i>
125	2022	オ-②	276	軟骨無形成症	<i>FGFR3</i>
126	2022	オ-②	309	ウンフェルリヒト・ルンドボルグ病	<i>CSTB</i>
127	2022	オ-②	309	ラフォラ病	<i>EPM2A, NHLRC1</i>
128	2022	オ-②	319	セビアプテリン還元酵素欠損症	<i>SPR</i>
129	2022	オ-②	323	芳香族Lーアミノ酸脱炭酸酵素欠損症	<i>DDC</i>
130	2022	オ-②	227	オスラー病	<i>ENG, ACVRL1, SMAD4</i>
131	2022	オ-②	103	C F C 症候群	<i>KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2</i>
132	2022	オ-②	104	コステロ症候群	<i>HRAS</i>
133	2022	オ-②	105	チャージ症候群	<i>CHD7</i>
134	2022	オ-②	252	リジン尿性蛋白不耐症	<i>SLC7A7</i>
135	2022	オ-②	20	副腎白質ジストロフィー	<i>ABCD1</i>

136	2022	オ-②	110	ブラウ症候群	<i>NOD2</i>
137	2022	オ-②	190	鰓耳腎症候群	<i>EYA1, SIX1, SALL1, SIX5</i>
138	2022	オ-②	196	ヤング・シンプソン症候群	<i>KAT6B</i>
139	2022	オ-②	225	先天性腎性尿崩症	<i>AVPR2, AQP2</i>
140	2022	オ-②	239	ビタミンD依存性くる病／骨軟化症	<i>CYP27B1, VDR</i>
141	2022	オ-②	315	ネイルパテラ症候群（爪膝蓋症候群）／L M X 1 B 関連腎症	<i>LMX1B</i>
142	2022	オ-②	248	グルコーストランスポーター 1 欠損症	<i>SLC2A1</i>
143	2022	オ-②	80	甲状腺ホルモン不応症	<i>THRB</i>
144	2022	オ-②	175	ウィーバー症候群	<i>EZH2</i>
145	2022	オ-②	176	コフィン・ローリー症候群	<i>RPS6KA3</i>
146	2022	オ-②	178	モワット・ウィルソン症候群	<i>ZEB2</i>
147	2022	オ-②	257	肝型糖原病（糖原病Ⅰ型、Ⅲ型、Ⅵ型、Ⅸa 型、Ⅸb 型、Ⅸc 型、Ⅳ型）	<i>G6PC, SLC37A4, AGL, PYGL, PHKA2, PHKB, PHKG2, GBE1</i>
148	2022	オ-②	256	筋型糖原病（糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd 型）	<i>AGL, GBE1, PHKA1</i>
149	2022	オ-②	327	先天性プロテインC 欠乏症	<i>PROC</i>
150	2022	オ-②	327	先天性プロテインS 欠乏症	<i>PROS1</i>
151	2022	オ-②	327	先天性アンチトロンピン欠乏症	<i>SERPINC1</i>
152	2022	オ-②	2	筋萎縮性側索硬化症	<i>SOD1, FUS, TARDBP, VCP, OPTN, C9ORF72</i>
153	2022	オ-②	27	家族性特発性基底核石灰化症	<i>SLC20A2, PDGFRB, PDGFB, XPRI, MYORG, JAM2</i>
154	2022	オ-②	30	縁取り空砲を伴う遠位型ミオパチー	<i>GNE</i>
155	2022	オ-②	33	シュワルツ・ヤンベル症候群	<i>HSPG2, LIFR</i>
156	2022	オ-②	58	肥大型心筋症	<i>MYH7, TNNT2, TNNI3, MYBPC3</i>
157	2022	オ-②	79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	<i>LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1</i>
158	2022	オ-②	111	先天性ミオパチー	<i>ACTA1, BIN1, CCDC78, CFL2, DNM2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MTM1, MYF6, NEB, RYR1, SELENON, SPEG, TNNT1, TPM2, TPM3</i>
159	2022	オ-②	124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	<i>NOTCH3</i>
160	2022	オ-②	125	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	<i>CSF1R</i>
161	2022	オ-②	130	先天性無痛無汗症	<i>NTRK1, NGF, SCN9A</i>
162	2022	オ-②	161	家族性良性慢性天疱瘡	<i>ATP2C1</i>
163	2022	オ-②	174	那須・ハコラ病	<i>TYROBP, TREM2</i>
164	2022	オ-②	232	カーニー複合	<i>PRKAR1A</i>
165	2022	オ-②	234	ペルオキシソーム形成異常症	<i>PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX5L, PEX6, PEX7, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26</i>
166	2022	オ-②	234	ペルオキシソーム β 酸化系酵素欠損症	<i>ACOX1, HSD17B4, SCP2, AMACR</i>
167	2022	オ-②	234	プラスマローゲン合成酵素欠損症	<i>GNPAT, AGPS, FARI</i>
168	2022	オ-②	234	アカタラセミア	<i>CAT</i>
169	2022	オ-②	234	原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型	<i>AGXT</i>
170	2022	オ-②	234	レフサム病	<i>PHYH</i>
171	2022	オ-②	253	先天性葉酸吸収不全症	<i>SLC46A1</i>
172	2022	オ-②	254	異型ポルフィリン症	<i>PPOX</i>
173	2022	オ-②	254	先天性骨髄性ポルフィリン症	<i>UROS</i>
174	2022	オ-②	254	急性間欠性ポルフィリン症	<i>HMBS</i>
175	2022	オ-②	254	赤芽球性プロトポルフィリン症	<i>FECH</i>
176	2022	オ-②	254	X連鎖優性プロトポルフィリン症	<i>ALAS2</i>
177	2022	オ-②	254	遺伝性コプロポルフィリン症	<i>CPOX</i>
178	2022	オ-②	254	晩発性皮膚ポルフィリン症	<i>UROD</i>
179	2022	オ-②	254	肝性骨髄性ポルフィリン症	<i>UROD</i> （ホモ接合性に認める）
180	2022	オ-②	262	原発性高カイロミクロン血症	<i>LPL, APOC2, APOA5, GPIHBP1, LMF1</i>
181	2022	オ-②	264	無 β リポタンパク血症	<i>MTTP</i>
182	2022	オ-②	275	タナトフォリック骨異形成症	<i>FGFR3</i>

183	2022	オ-②	298	遺伝性膵炎	<i>PRSSI, SPINK1</i>
184	2022	オ-②	299	嚢胞性線維症	<i>CFTR</i>
185	2022	オ-②	303	アッシャー症候群（タイプ1、タイプ2、タイプ3）	<i>MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, USH1G, CIB2, USH2A, ADGRV1, WHRN, CLRN1</i>
186	2022	オ-②	307	カナバン病	<i>ASPA</i>
187	2022	オ-②	320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症	<i>PIGA, PIGY, PIGQ, PIGH, PIGC, PIGP, PIGL, PIGW, PIGM, PIGX, PIGV, PIGN, PIGB, PIGO, PIGF, PIGG, PIGZ, PIGK, PIGT, PIGS, GPAA1, PIGU, PGAP1, PGAP2, PGAP3, MPPE1, PGAP6</i>
188	2022	オ-②	326	大理石骨病	<i>TCIRG1, CLCN7, OSTM1, TNFSF11, TNFRSF11A, PLEKHM1, CA2, LRP5, IKBKG, FERMT3, RASGRP2</i>
189	2022	オ-②	334	脳クレアチン欠乏症候群	<i>GAMT, GATM, SLC6A8</i>
190	2022	オ-②	335	ネフロン癆	<i>NPHP1, INVS, NPHP3, NPHP4, IQCB1, CEP290, GLIS2, RPGRIP1L, NEK8, SDCCAG8, TMEM67, ANKS6, CEP83, CEP164, DCDC2, IFT172, TTC21B, WDR19, ZNF423, TRAF3IP1, AHI1, CC2D2A, MAPKBP1, SLC41A1, XPNPEP3</i>
191	2022	オ-②	336	家族性低βリポタンパク血症1（ホモ接合体）	<i>APOB</i>
192	2022	オ-②	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	<i>ATP8B1, ABCB11, ABCB4, TJP2, NR1H4, MYO5B</i>
193	2026	オ-②	177	ジュベール症候群関連疾患	<i>AHI1, ARL13B, B9D1, B9D2, C2CD3, CPLANE1, CC2D2A, CEP41, CEP104, CEP120, CEP290, CSPP1, IFT172, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP4, IQCB1, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM67, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TTC21B, ZNF423, ARL3, ARMC9, CELSR2, CEP164, CLUAP1, EXOC8, FAM149B1, HYLS1, KIAA0753, PIBF1, SUFU, TMEM218, TOGARAM1</i>
194	2026	オ-②	191	ウェルナー症候群	<i>WRN</i>
195	2026	オ-②	192	コケイン症候群	<i>ERCC8, ERCC6, ERCC3, ERCC2, ERCC5</i>
196	2026	オ-②	166	弾性線維性仮性黄色腫	<i>ABCC6</i>
197	2026	オ-②	284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	<i>RPS7, RPS10, RPS15, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS27A, RPS28, RPS29, RPL5, RPL9, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL29, RPL31, RPL35, RPL35A, TSR2, GATA1, EPO</i>
198	2026	オ-②	342	LMNB1関連大脳白質脳症	<i>LMNB1</i>
199	2022	オ-③	140	ドラベ症候群	<i>SCN1A, SCN1B, SCN2A, GABRG2</i>
200	2022	オ-③	185	コフィン・シリス症候群	<i>SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, ARID1A, ARID1B, PHF6, SOX11</i>
201	2022	オ-③	187	歌舞伎症候群	<i>KMT2D, KDM6A</i>
202	2022	オ-③	229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	<i>SFTPB, SFTPC, ABCA3, CSF2RA, CSF2RB</i>
203	2022	オ-③	195	ヌーナン症候群	<i>PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SHOC2, CBL, BRAF, SOS2, MRAS, RRAS, LZTR1, RRAS2</i>
204	2022	オ-③	274	骨形成不全症	<i>BMP1, COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, IFITM5, P3H1, PPIB, SERPINF1</i>
205	2022	オ-③	18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く）	<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, TBP, ATN1, ATXN8OS, BEAN1, TK2, ANO10, SPG7, SETX, ABHD12, PNPLA6, SYNE1, ATM, FXN</i>
206	2022	オ-③	168	古典型エーラスタンロス症候群	<i>COL5A1, COL5A2, AEBP1</i>
207	2022	オ-③	109	非典型溶血性尿毒症症候群	<i>CFH, CFI, CD46, C3, CFB, THBD, DGKE</i>
208	2022	オ-③	218	アルポート症候群	<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i>
209	2022	オ-③	285	ファンconi貧血	<i>FANCA, FANCB, FANCC, BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, BRIP1, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4, ERCC4, RAD51, BRCA1, UBE2T, XRCC2, MAD2L2, RFWDD3</i>
210	2022	オ-③	286	遺伝性鉄芽球性貧血	<i>ALAS2, SLC25A38, PUS1, ABCB7, GLRX5, SLC19A2, ミトコンドリアDNA</i>
211	2022	オ-③	297	アラジール症候群	<i>JAG1, NOTCH2</i>
212	2022	オ-③	102	ルビンシュタイン・ティビ症候群	<i>CREBBP, EP300</i>
213	2022	オ-③	21	ミトコンドリア病	ミトコンドリアDNA・核遺伝子（個別病型により異なる）
214	2024	オ-③	340	線毛機能不全症候群（カルタゲナー症候群を含む）	<i>DRC1, DNAH5, DNAH11, CCDC39, CCDC40, ODAD2, DNAI1, DNAH9, GAS2L2, DNAAF1, DNAL1, DNAAF6, FOXJ1, RSPH4A, NME5, CCDC65, CFAP221, DNAAF3, CCNO, STK36, OFD1, SPEF2, TTC12, DNAH8, DNAAF11, RPGR</i>
215	2026	オ-③	81	先天性副腎皮質酵素欠損症	<i>STAR, CYP11A1, HSD3B2, CYP11B1, CYP17A1, POR, CYP21A2</i>
216	2026	オ-③	347	出血性線溶異常症	<i>SERPINE1, SERPINF2, THBD, CPB2</i>
※「小慢」は小児慢性特定疾病を示す。					

表2. ライソゾーム病に含まれる指定難病の診断基準に記載されている疾患名および遺伝子名（令和8年4月時点）

No.	疾患名	診断基準に記載されている遺伝子
1	ゴーシェ病	GBA1
2	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	SMPD1
3	ニーマン・ピック病C型	NPC1, NPC2
4	GM1ガングリオシドーシス	GLB1
5	GM2ガングリオシドーシス	HEXA, HEXB, GM2A
6	クラッペ病	GALC
7	異染性白質ジストロフィー	ARSA
8	マルチプルサルファターゼ欠損症	SUMF1
9	ファーバー病	ASAH1
10	ムコ多糖症I型	IDUA
11	ムコ多糖症II型	IDS
12	ムコ多糖症III型	SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS
13	ムコ多糖症IV型	GALNS, GLB1
14	ムコ多糖症VI型	ARSB
15	ムコ多糖症VII型	GUSB
16	ムコ多糖症IX型	HYAL1
17	シアリドーシス	NEU1
18	ガラクトシアリドーシス	CTSA
19	ムコリピドーシスII型、III型	GNPTAB, GNPTG
20	α-マンノシドーシス	MAN2B1
21	β-マンノシドーシス	MANBA
22	フコシドーシス	FUCA1
23	アスパルチルグルコサミン尿症	AGA
24	シンドラー病／神崎病	NAGA
25	ポンペ病	GAA
26	酸性リパーゼ欠損症	LIPA
27	ダノン病	LAMP2
28	遊離シアル酸蓄積症	SLC17A5
29	神経セロイドリポフスチン症	PPT1, TPP1, CLN3, CLN5, CLN6, MFSD8, CLN8, CTSD, DNAJC5, GRN, ATP13A2, CTSF, KCTD7
30	ファブリー病	GLA
31	シスチン症	CTNS

表3 原発性免疫不全症候群 https://jsiad.org/genetic_test/ 「（１）原発性免疫不全症候群主要責任遺伝子（JSIAD）」 参照

No.	IUIS分類	検査名	対象遺伝子（2025改定）
1	1	重症複合免疫不全症 (1)	IL2RG, JAK3, IL7R, RAG1, RAG2, DCLRE1C, ADA, PNP, ZAP70, LIG4, NHEJ1, TBX1, SASH3, AK2, FOXP1, ATM, CHD7
2	1	重症複合免疫不全症 (2)	CORO1A, PRKDC, PTPRC, STAT5B, ORAI1, STIM1, MAGT1, RAC2, SEMA3E, POLE, CD3D, CD3E, CD3G, CD247, LAT, DOCK2, RELB, TFRC, PAX1, PTCRA
3	1	MHC欠損症	TAP1, TAP2, B2M, CIITA, RFXANK, RFX5, RFXAP
4	2	ウィスコット・アルドリッチ症候群遺伝子検査	WAS, ARPC1B, CDC42, WIPF1
5	2	高IgE症候群遺伝子検査	STAT3, TYK2, IL6R, ZNF341, ERBIN, TGFB1, TGFB2, SPINK5, PGM3, CARD11, DOCK8, IL6ST, STAT6
6	2	免疫不全・骨形成不全症遺伝子検査	SMARCA1, RNU4ATAC, EXTL3
7	2	DNA修復異常症遺伝子検査	ATM, MRE11, NBN, RAD50, LIG4, NHEJ1, DCLRE1C, PRKDC, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS, RNF168, MCM4, BLM
8	2	外胚葉形成不全症遺伝子検査	IKBKG, NFKBIA (IKBA), IKBKB, ORAI1
9	2	毛髪－肝－腸症候群遺伝子検査	SKIC3 (TTC37), SKIC2 (SKIV2L)
10	3	B細胞欠損症遺伝子検査	BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, BLNK, PIK3CD, PIK3R1, TCF3, SLC39A7, TRNT1, IKZF1, IKZF3, FNIP1, SPI1
11	3	高IgM症候群遺伝子検査	CD40LG, AICDA, CD40, UNG, INO80, PIK3CD, PIK3R1, PTEN, IKBKG
12	3	分類不能型免疫不全症遺伝子検査 (1)	TNFSF12, TNFSF13, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD19, CR2, PLCG2, IKZF1, IKZF3, NFKB1, NFKB2, SEC61A1, IRF2BP2, ATP6AP1, ARHGEF1, SH3KBP1, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS
13	3	分類不能型免疫不全症遺伝子検査 (2)	ICOS, PLCG2, LRBA, CTLA4, IL21R, MALT1, MSN, CARD11, BCL10, ITK, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, NFKB2, KRAS, ICOSLG
14	4	家族性血球貪食性リンパ組織球症遺伝子検査	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, FAAP24, SLC7A7, LYST, RAB27A, AP3B1, AP3D1, SH2D1A, XIAP (BIRC4), RHOG, CDC42, HAVCR2, NLRC4, MVK
15	4	自己免疫性リンパ増殖症候群遺伝子検査	FAS, FASLG, CASP8, NRAS, KRAS, AIRE, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, STAT3, IKZF1, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, TNFAIP3, RELA, CARD11, ADA2, PTEN
16	4	IPEX症候群遺伝子検査	FOXP3, IL2RA, IL2RB, CTLA4, LRBA, STAT3, FERMT1, STAT1, STAT5B, DEF6, NBEAL2, BACH2, IKZF1, DOCK8
17	4	炎症性腸疾患遺伝子検査	IL10, IL10RA, IL10RB, RIPK1, FOXP3, CTLA4, LRBA, WAS, XIAP (BIRC4), CYBA, CYBB, NCF2, NCF4, TNFAIP3, TTC7A, IKBKG, SKIC3 (TTC37), SKIC2 (SKIV2L), SAMD9, RELA
18	4	EBウイルス関連リンパ増殖性疾患遺伝子検査	SH2D1A, XIAP, MAGT1, ZAP70, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, CTLA4, PRF1, STXBP2, FAS, IKZF3, NBEAL2
19	5	好中球減少症遺伝子検査 (1)	ELANE, HAX1, WAS, CSF3R, SRP54, CXCR4, VPS45, DNAJC21, EFL1
20	5	好中球減少症遺伝子検査 (2)	GFI1, G6PC3, SLC37A4, TAFAZZIN, VPS13B, USB1, JAGN1, CLPB, SMARCD2, CXCR2
21	5	白血球粘着不全症遺伝子検査	ITGB2, SLC35C1, FERMT3, RASGRP2, RAC2, ACTB, FPR1, CTSC, WDR1, CCR2, CEBPE
22	5	慢性肉芽腫症遺伝子検査	CYBB, CYBA, NCF2, NCF4, G6PD, CYBC1
23	5	家族性樹状細胞欠損症遺伝子検査	GATA2, CSF2RA, CSF2RB, IRF7, IRF8
24	5	シュワッハマン・ダイヤモンド症候群	SBDS
25	6	メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症遺伝子検査	IL12RB1, IL12B, IL12RB2, IL23R, IFNGR1, IFNGR2, STAT1, CYBB, IRF8, TYK2, RORC, JAK1, IKBKG, GATA2, ISG15
26	6	TLR異常症遺伝子検査	IRAK4, MYD88, TIRAP, IKBKG, NFKBIA, IKBKB, RPSA, NKX2-5, RBCK1, TLR7, TLR8, IRF4, IRAK1
27	6	慢性皮膚粘膜カンジダ症遺伝子検査	IL17RA, IL17F, STAT1, TRAF3IP2, RORC, AIRE, STAT3, IL12RB1, IL12B, CARD9, IL17RC
28	6	ウイルス易感染症遺伝子検査	STAT1, STAT2, IRF7, IFNAR1, FCGR3A, IFIH1, IRF8, MCM4, IRF9, IFNAR2, NOS2, ZNF1, POLR3A, POLR3C, POLR3F, MAP1LC3B2, TLR7

29	6	ヘルペス脳炎関連遺伝子検査	<i>TLR3, UNC93B1, TRAF3, TICAM1 (TRIF), TBK1, IRF3, DBR1, SNORA31, ATG4A</i>
30	6	無脾症遺伝子検査	<i>RPSA, HMOX1</i>
31	6	化膿性汗腺炎遺伝子検査	<i>NCSTN, PSEN1, PSENEN</i>
32	6	疣贅状表皮発育異常症	<i>TMC6, TMC8, CXCR4, CIB1</i>
33	7	補体欠損症遺伝子検査	<i>C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CFB, CFI, CFP, MASP2, MBL2, CFD</i>
34	7	補体欠損症遺伝子検査（遺伝性血管性浮腫含む）	<i>SERPING1, F12, ANGPT1, PLG, CD55, CD59</i>
35	8	先天性角化異常症遺伝子検査	<i>DKC1, TERC, TERT, TINF2, RTEL1, ACD, WRAP53, PARN, CTC1, NOP10, NHP2, STN1, DCLRE1B</i>