

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	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	
11	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	
12	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	
13	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	
14	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	
15	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	
16	アペール症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-20	なし	2026年6月1日	
17	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	
18	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
19	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	
20	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	
21	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	
22	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	
23	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	
24	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	
25	CPT2欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-36	なし	2026年6月1日	
26	CACT欠損症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-37	なし	2026年6月1日	
27	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	
28	非ケト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	
29	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	
30	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	
31	グルタル酸血症2型遺伝子検査	血液	NGS法	K010-42	なし	2026年6月1日	
32	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	
33	ATR-X症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-44	なし	2026年6月1日	
34	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	
35	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	
36	ラフォラ病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-48	なし	2026年6月1日	
37	セピアブ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	
38	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	
39	オスラー病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-51	なし	2026年6月1日	
40	CFC症候群遺伝子検査	血液	NGS法	K010-52	なし	2026年6月1日	
41	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	
42	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	
43	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	
44	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	
45	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	
46	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	
47	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	
48	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	
49	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	
50	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	
51	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	
52	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	
53	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	
54	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	
55	肝型糖原病(糖原病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	
56	筋型糖原病(糖原病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	
57	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	
58	先天性アンチトロンピン欠乏症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-71	なし	2026年6月1日	
59	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	
60	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	
61	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	
62	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	
63	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	

64	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	
65	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	
66	非典型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	
67	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	
68	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	
69	OCTN-2異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-82	なし	2026年6月1日	
70	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	
71	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	
72	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	
73	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	
74	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	
75	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	
76	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	
77	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	
78	縁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	
79	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	
80	過剰自己貪食を伴う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	
81	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	
82	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	
83	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	
84	ネフロン癆遺伝子検査	血液	NGS法	K010-98	なし	2026年6月1日	
85	大理石骨病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-99	なし	2026年6月1日	
86	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	
87	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	
88	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	
89	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	
90	嚢胞性線維症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-104	なし	2026年6月1日	
91	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	
92	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	
93	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	
94	レフサム病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-108	なし	2026年6月1日	
95	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	
96	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	
97	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	
98	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	
99	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	
100	遺伝性膀胱炎遺伝子検査	血液	NGS法	K010-114	なし	2026年6月1日	
101	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	
102	肥厚性皮膚骨膜炎遺伝子検査	血液	NGS法	K010-116	なし	2026年6月1日	
103	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	
104	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
105	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	
106	急性間欠性ポ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	
107	遺伝性コプロポ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	
108	異型ポ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	
109	赤芽球性プロトポ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	
110	晩発性皮膚ポ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	
111	肝性骨髄性ポ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	
112	先天性骨髄性ポ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	
113	X連鎖優性プロトポ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	
114	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	
115	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	
116	カナパン病遺伝子検査	血液	NGS法	K010-130	なし	2026年6月1日	
117	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	
118	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	
119	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	
120	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	
121	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	
122	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	
123	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
124	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	
125	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	
126	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	
127	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	
128	TRPV4異常症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-142	なし	2026年6月1日	
129	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
130	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
131	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
132	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
133	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	
134	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
135	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

136	脳腱黄色腫症遺伝子検査	血液	NGS法	K010-156	新規	2026年6月1日	
137	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
138	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	
139	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	
140	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
141	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
142	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
143	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
144	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
145	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
146	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
147	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
148	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
149	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	
150	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	
151	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)
152	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