

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 肢先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 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	
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・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	
60 骨関連シリオバチー遺伝子検査	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 ラーセ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・脊椎肋骨異常症遺伝子検査	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	臍帯性乾癬遺伝子検査	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－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	
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	アップショウ・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	全前脳胞症遺伝子検査	血液	NGS法	K110-189	なし	2026年6月1日	
115	ブルック・スビーグラー症候群・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	