

疾患分類

クリックすると、下記の遺伝学的検査詳細が見られます。

- » [血液疾患](#)
- » [呼吸器疾患](#)
- » [骨・関節疾患](#)
- » [脂質代謝異常症](#)
- » [消化器疾患](#)
- » [神経筋疾患](#)
- » [腎・泌尿器疾患](#)
- » [染色体・遺伝子異常](#)
- » [代謝疾患](#)
- » [聴覚・平衡機能疾患](#)
- » [内分泌疾患](#)
- » [免疫疾患](#)



公益財団法人 佐々木研究所附属

杏雲堂病院

KYOUNDO HOSPITAL

〒101-0062 東京都千代田区神田駿河台 1-8

TEL : 03-3292-2051 (代) / FAX : 03-3292-3376 (代)

<http://www.kyoundo-hospital.jp>

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
血液疾患 原発性免疫不全症候群 外胚葉形成不全症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	IKBKG NFKBIA(IKBA) IKBKB ORAI1 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 家族性血球貪食性リンパ組織球症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	PRF1 UNC13D STX11 STXBP2 FAAP24 SLC7A7 LYST RAB27A AP3B1 AP3D1 SH2D1A XIAP(BIRC4) -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 自己免疫性リンパ増殖症候群遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	FAS FASLG CASP8 CASP10 NRAS KRAS AIRE FOXP3 IL2RA CTLA4 LRBA STAT3 SH2D1A IKZF1 PIK3CD PIK3R1 PRKCD TNFAIP3 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 炎症性腸疾患遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	IL10 IL10RA IL10RB NFAT5 TGFB1 RIPK1 FOXP3 IL2RA CTLA4 LRBA WAS XIAP(BIRC4) CYBA CYBB NCF2 NCF4 TNFAIP3 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 慢性肉芽腫症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	CYBB CYBA NCF2 NCF4 G6PD -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 TLR異常症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	IRAK4 MYD88 TIRAP IKBKG NFKBIA IKBKB RPSA NKX2-5 RBCK1 -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
血液疾患 原発性免疫不全症候群 重症複合免疫不全症(panel1) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	IL2RG JAK3 IL7R RAG1 RAG2 DCLRE1C ADA PNP ZAP70 LIG4 NHEJ1 TBX1 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 重症複合免疫不全症(panel2) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	AK2 CORO1A FOXP1 PRKDC PTPRC STAT5B ORAI1 STIM1 MAGT1 RAC2 CHD7 SEMA3E POLE ATM CD3D CD3E CD247 LAT -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 MHC欠損症 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	TAP1 TAP2 B2M CIITA RFXANK RFX5 RFXAP -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 分類不能型免疫不全症遺伝子検査(panel1) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	TNFSF12 TNFSF13 TNFRSF13B TNFRSF13C CD19 CR2 PLCG2 IKZF1 IKZF3 NFKB1 NFKB2 SEC61A1 IRF2BP2 ATP6AP1 ARHGEF1 SH3KBP1 DNMT3B ZBTB24 CDCA7 HELLS -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 分類不能型免疫不全症遺伝子検査(panel2) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ICOS PLCG2 LRBA CTLA4 IL21R MALT1 MSN CARD11 BCL10 ITK PIK3CD PIK3R1 NFKB1 NFKB2 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 好中球減少症遺伝子検査(panel1) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ELANE HAX1 WAS CSF3R SRP54 CXCR4 -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
血液疾患 原発性免疫不全症候群 好中球減少症遺伝子検査(panel2) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GF11 G6PC3 SLC37A4 TFAZZIN VPS13B USB1 JAGN1 CLPB -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 高IgE症候群遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	STAT3 TYK2 IL6R ZNF341 ERBIN TGFBR1 TGFBR2 SPINK5 PGM3 CARD11 DOCK8 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 慢性皮膚粘膜カンジダ症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	IL17RA IL17F STAT1 TRAF3IP2 RORC AIRE STAT3 IL12RB1 IL12B CARD9 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 B細胞欠損症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	BTK IGHM IGLL1 CD79A BLNK PIK3CD PIK3R1 TCF3 SLC39A7 TRNT1 IKZF1 IKZF3 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 補体欠損症遺伝子検査(panel1) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	C1QA C1QB C1QC C1R C1S C2 C3 C5 C6 C7 C8A C8B C9 CFB CFI CFP MASP2 MBL2 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 補体欠損症遺伝子検査(panel2) (遺伝性血管性浮腫含む) 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SERPING1 F12 ANGPT1 PLG CD55 CD59 -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
血液疾患 原発性免疫不全症候群 先天性免疫不全症候群（ウイルス易感染性）遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	STAT1 STAT2 IRF7 IFNAR1 FCGR3A IFIH1 TLR3 TBK1 DBR1 IRF8 MCM4 TMC6 TMC8 CXCR4 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	IL12RB1 IL12B IL12RB2 IL23R IFNGR1 IFNGR2 STAT1 CYBB IRF8 TYK2 RORC JAK1 IKBKG GATA2 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 高IgM症候群遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	CD40LG AICDA CD40 UNG INO80 PIK3CD PIK3R1 PTEN IKBKG -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 IPEX症候群遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	FOXP3 IL2RA IL2RB CTLA4 LRBA STAT3 FERMT1 STAT1 STAT5B -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 ウイスコットアルドリッチ症候群遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	WAS ARPC1B CDC42 WIPF1 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 先天性角化異常症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	DKC1 TERC TERT TINF2 RTEL1 ACD WRAP53 PARN CTC1 DCLRE1C -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
血液疾患 原発性免疫不全症候群 EBウイルス関連リンパ増殖性疾患遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SH2D1A XIAP CD27 RASGRP1 CARMIL2 MAGT1 PRKCD STK4 ITK ZAP70 MCM4 PIK3CD PIK3R1 NFKB1 CTLA4 PRF1 STXBP2 FAS -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 家族性樹状細胞欠損症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GATA2 CSF2RA CSF2RB IRF7 IRF8 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 骨形成不全を伴う免疫不全症 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SMARCAL1 RNU4ATAC EXTL3 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 DNA修復異常症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ATM MRE11 NBN RAD50 LIG4 NHEJ1 DCLRE1C PRKDC DNMT3B ZBTB24 CDCA7 HELLS RNF168 MCM4 BLM -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 白血球粘着不全症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ITGB2 SLC35C1 FERMT3 RASGRP2 -
血液疾患 原発性免疫不全症候群 食細胞機能異常症遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	RAC2 ACTB FPR1 CTSC WDR1 MKL1 SLC11A1 CEBPE G6PD MPO -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
血液疾患	2023年4月1日	SBDS
原発性免疫不全症候群		
シュワツハマン・ダイヤモンド症候群 遺伝子検査		
8,000点	かずさDNA研究所	-

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日

報告書対象遺伝子

報告書外解析対象遺伝子

実施検査会社名

呼吸器疾患

2023年4月1日

SFTPB SFTPC ABCA3 CSF2RA CSF2RB

肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）

肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）遺伝子検査

8,000点

かずさDNA研究所

NKX2-1 FOXF1 GATA2 OAS1 MARS1 FARSB FARSA
TBX4

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日
実施検査会社名

報告書対象遺伝子
報告書外解析対象遺伝子

骨・関節疾患

2023年4月1日

ALPL

低ホスファターゼ症

低ホスファターゼ症遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

-

[疾患分類目次に戻る](#)

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
-----------------------------	----------------	-------------------------

脂質代謝異常症	2023年10月3日	LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1
家族性高コレステロール血症		
FHパネル検査		
5000点	KUBIX社	

脂質代謝異常症	2023年10月3日	ABCA1
タンジール病		
FHパネル検査		
5000点	KUBIX社	

脂質代謝異常症	2023年10月3日	LPL, APOC2, GPIHBP1, LMF1, APOA5
原発性高カイロミクロン血症		
FHパネル検査		
5000点	KUBIX社	

脂質代謝異常症	2023年10月3日	MTTP
無βリポタンパク血症		
FHパネル検査		
5000点	KUBIX社	

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日

報告書対象遺伝子

報告書外解析対象遺伝子

実施検査会社名

消化器疾患

2023年4月1日

JAG1 NOTCH2

アラジール症候群

アラジール症候群遺伝子検査

8,000点

かずさDNA研究所

-

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日
実施検査会社名

報告書対象遺伝子
報告書外解析対象遺伝子

神経筋疾患

2023年4月1日

PCDH19

PCDH19関連症候群

PCDH19関連症候群遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

-

神経筋疾患

2023年4月1日

SCN1A SCN1B SCN2A GABRG2

ドラベ症候群

ドラベ症候群遺伝子検査

8,000点

かずさDNA研究所

-

神経筋疾患

2023年4月1日

UBE3A

アンジェルマン症候群

アンジェルマン症候群遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

SLC9A6 TCF4 MBD5 MECP2 CDKL5 FOXP1

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日
実施検査会社名

報告書対象遺伝子
報告書外解析対象遺伝子

腎・泌尿器疾患

2023年4月1日

AVPR2 AQP2

先天性腎性尿崩症

先天性腎性尿崩症遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

AVP

[疾患分類目次に戻る](#)

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
-----------------------------	----------------	-------------------------

染色体・遺伝子異常	2023年7月26日	ATP7B
先天性銅代謝異常症		
Wilson病遺伝子検査		
5,000点	かずさDNA研究所	-

染色体・遺伝子異常	2023年7月26日	ATP7A
先天性銅代謝異常症		
Menkes病遺伝子検査		
5,000点	かずさDNA研究所	-

染色体・遺伝子異常	2023年4月1日	RECQL4
ロスムンド・トムソン症候群		
ロスムンド・トムソン症候群 遺伝子検査		
5,000点	かずさDNA研究所	WRN ATM USB1 DKC1 TERT NOP10 NHP2 BLM TOP3A RMI1 RMI2

染色体・遺伝子異常	2023年4月1日	NSD1
ソトス症候群		
ソトス症候群遺伝子検査		
5,000点	かずさDNA研究所	NFIX

染色体・遺伝子異常	2023年4月1日	LMNA
ハッチンソン・ギルフォード症候群		
ハッチンソン・ギルフォード症候群 遺伝子検査		
5,000点	かずさDNA研究所	ZMPSTE24

[疾患分類目次に戻る](#)

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
染色体・遺伝子異常 オスラー病 オスラー病遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ENG ACVRL1 SMAD4 BMPR2
染色体・遺伝子異常 ウィーバー症候群 ウィーバー症候群遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	EZH2 -
染色体・遺伝子異常 コフィン・ローリー症候群 コフィン・ローリー症候群遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	RPS6KA3 -
染色体・遺伝子異常 モワット・ウィルソン症候群 モワット・ウィルソン症候群遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ZEB2 -
染色体・遺伝子異常 コフィン・シリス症候群 コフィン・シリス症候群遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SMARCB1 SMARCA4 SMARCE1 ARID1A ARID1B PHF6 SOX11 -
染色体・遺伝子異常 歌舞伎症候群 歌舞伎症候群遺伝子検査 8,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	KMT2D KDM6A -

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日

報告書対象遺伝子

報告書外解析対象遺伝子

実施検査会社名

染色体・遺伝子異常

2023年4月1日

CREBBP EP300

ルビンシュタイン・テイビ症候群

ルビンシュタイン・テイビ症候群遺伝子検査

8,000点

かずさDNA研究所

-

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日

報告書対象遺伝子

報告書外解析対象遺伝子

実施検査会社名

代謝疾患

2023年4月1日

IDUA

ライソゾーム病

ムコ多糖症I型遺伝子検査

3,880点

かずさDNA研究所

-

代謝疾患

2023年4月1日

IDS

ライソゾーム病

ムコ多糖症II型遺伝子検査

3,880点

かずさDNA研究所

-

代謝疾患

2023年4月1日

SGSH

ライソゾーム病

ムコ多糖症IIIA型遺伝子検査

3,880点

かずさDNA研究所

-

代謝疾患

2023年4月1日

NAGLU

ライソゾーム病

ムコ多糖症IIIB型遺伝子検査

3,880点

かずさDNA研究所

-

代謝疾患

2023年4月1日

HGSNAT

ライソゾーム病

ムコ多糖症IIIC型遺伝子検査

3,880点

かずさDNA研究所

-

[疾患分類目次に戻る](#)

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
代謝疾患 ライソゾーム病 ムコ多糖症IIID型遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GNS -
代謝疾患 ライソゾーム病 ムコ多糖症IVA型遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GALNS -
代謝疾患 ライソゾーム病 ムコ多糖症VI型遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ARSB -
代謝疾患 ライソゾーム病 ムコ多糖症VII型遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GUSB -
代謝疾患 ライソゾーム病 ムコ多糖症IX型遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	HYAL1 -
代謝疾患 ライソゾーム病 ムコリピドーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GNPTAB GNPTG -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
代謝疾患 ライソゾーム病 ファブリー病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GLA -
代謝疾患 ライソゾーム病 ポンペ病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GAA -
代謝疾患 ライソゾーム病 マルチプルスルファターゼ欠損症遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SUMF1 -
代謝疾患 ライソゾーム病 ゴーシェ病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GBA -
代謝疾患 ライソゾーム病 ガラクトシアリドーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	CTSA -
代謝疾患 ライソゾーム病 シアリドーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	NEU1 -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
代謝疾患 ライソゾーム病 セロイドリポフスチノーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	CTSD -
代謝疾患 ライソゾーム病 ニーマンピック病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SMPD1 NPC1 -
代謝疾患 ライソゾーム病 GM1ガングリオシドーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GLB1 -
代謝疾患 ライソゾーム病 GM2ガングリオシドーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	HEXA HEXB -
代謝疾患 ライソゾーム病 クラッベ病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	GALC -
代謝疾患 ライソゾーム病 異染性脳白質ジストロフィー遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ARSA -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
代謝疾患 ライソゾーム病 ファーバ病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ASAH1 -
代謝疾患 ライソゾーム病 マンノシドーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	MAN2B1 MANBA -
代謝疾患 ライソゾーム病 フコシドーシス遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	FUCA1 -
代謝疾患 ライソゾーム病 アスパルチルグルコサミン尿症遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	AGA -
代謝疾患 ライソゾーム病 シンドラー/神崎病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	NAGA -
代謝疾患 ライソゾーム病 酸性リパーゼ欠損症遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	LIPA -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
代謝疾患 ライソゾーム病 ダノン病遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	LAMP2 -
代謝疾患 ライソゾーム病 遊離シアル酸蓄積症遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SLC17A5 -
代謝疾患 ライソゾーム病 シスチン症遺伝子検査 3,880点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	CTNS -
代謝疾患 フェニルケトン尿症 フェニルケトン尿症遺伝子検査 5,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	PAH GCH1 PCBD1 PTS QDPR SPR DNAJC12
代謝疾患 イソ吉草酸血症 イソ吉草酸血症遺伝子検査 5,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	IVD -
代謝疾患 複合カルボキシラーゼ欠損症 複合カルボキシラーゼ欠損症遺伝子検査 5,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	HLCS LTD -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
代謝疾患 グルタル酸血症1型 グルタル酸血症1型遺伝子検査 5,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	GCDH -
代謝疾患 メチルマロン酸血症 メチルマロン酸血症遺伝子検査 8,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	MUT PCCA PCCB ABCD4 HCFC1 LMBRD1 MMAA MMAB MMACHC MMADHC
代謝疾患 尿素サイクル異常症 尿素サイクル異常症遺伝子検査 8,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	OTC NAGS CPS1 SLC25A15 ARG1 ASS1 ASL SLC25A13
代謝疾患 尿素サイクル異常症 尿素サイクル異常症遺伝子検査（CPS1欠損症） 8,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	CPS1 -
代謝疾患 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	DDC -
代謝疾患 リジン尿性蛋白不耐症 リジン尿性蛋白不耐症遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SLC7A7 -

分類 疾患名 遺伝子検査名 保険点数	更新日 実施検査会社名	報告書対象遺伝子 報告書外解析対象遺伝子
代謝疾患 グルコーストランスポーター1欠損症 グルコーストランスポーター1欠損症遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	SLC2A1 -
代謝疾患 副腎白質ジストロフィー 副腎白質ジストロフィー遺伝子検査 5,000点	2023年4月1日 かずさDNA研究所	ABCD1 -
代謝疾患 プロピオン酸血症 プロピオン酸血症 8,000点	2023年7月26日 かずさDNA研究所	MUT PCCA PCCB -

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日

報告書対象遺伝子

報告書外解析対象遺伝子

実施検査会社名

聴覚・平衡機能疾患

2023年4月1日

FGFR2 FGFR1

ファイファー症候群

ファイファー症候群遺伝子検査

FGFR3

8,000点

かずさDNA研究所

聴覚・平衡機能疾患

2023年4月1日

FGFR2

アペール症候群

アペール症候群遺伝子検査

-

5,000点

かずさDNA研究所

聴覚・平衡機能疾患

2023年4月1日

EYA1 SIX1

鯉耳腎症候群

鯉耳腎症候群遺伝子検査

SALL1

5,000点

かずさDNA研究所

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日
実施検査会社名

報告書対象遺伝子
報告書外解析対象遺伝子

内分泌疾患

2023年4月1日

MC2R MRAP AAAS

副腎皮質刺激ホルモン不応症

副腎皮質刺激ホルモン不応症遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

-

内分泌疾患

2023年4月1日

THRB

甲状腺ホルモン不応症

甲状腺ホルモン不応症遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

-

[疾患分類目次に戻る](#)

分類
疾患名
遺伝子検査名
保険点数

更新日
実施検査会社名

報告書対象遺伝子
報告書外解析対象遺伝子

免疫疾患

2023年4月1日

MVK

高IgD症候群

高IgD症候群遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

MEFV TNFRSF1A TNFAIP3 NOD2

免疫疾患

2023年4月1日

NLRP3

クリオピリン関連周期熱症候群

クリオピリン関連周期熱症候群遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

NLRC4 PLCG2 NLRP12

免疫疾患

2023年4月1日

TNFRSF1A

TNF受容体関連周期性症候群

TNF受容体関連周期性症候群遺伝子検査

3,880点

かずさDNA研究所

-

免疫疾患

2023年4月1日

MEFV

家族性地中海熱

家族性地中海熱遺伝子検査

3,880点

かずさDNA研究所

-

免疫疾患

2023年4月1日

NOD2

ブラウ症候群

ブラウ症候群遺伝子検査

5,000点

かずさDNA研究所

-

[疾患分類目次に戻る](#)