

- 対象期間は原則 2020. 1. 21 から遺伝情報管理室でセキュリティスキャンした文書から 2024. 5. 6 までに遺伝情報管理室に届いた以下の遺伝学的検査の結果報告書が対象となります。(検査委託施設により異なる場合がありますのでご不明点がございましたら詳細は遺伝外来へお問合せください)

対象となる遺伝学的検査項目	
受託施設名等	検査項目
かずさ遺伝子検査室 2018. 7. 25～出検した検査から 2024. 5. 6 までに当院に届いた結果まで	家族性大動脈瘤・解離遺伝子検査
	単一エクソン解析
	先天性銅代謝異常症（ウィルソン病）
	マルファン症候群
	高 IgD 症候群
	クリオピリン関連周期熱症候群
	オスラー病
	遺伝性自己炎症性疾患
	原発性免疫不全症候群（好中球減少症）
	血管型エーラスダンロス症候群
	原発性免疫不全症候群（重症型免疫不全症 panel1）
	原発性免疫不全症候群（分類不能免疫不全症）
	原発性免疫不全症候群（家族性血球貪食リンパ組織球症）
	ライソゾーム病（ファブリー病）
	ロイスディーツ症候群
	アペール症候群
	銅代謝異常症（メンケス病）
	がん関連遺伝子のシングルサイト解析
	家族性地中海熱
	ヌーナン症候群
	歌舞伎症候群
	原発性免疫不全症候群（炎症性腸疾患）
	骨形成不全症
	ドラベ症候群
	クルーゾン症候群
	古典型エーラスダンロス症候群
	コルネリアデランゲ症候群
	原発性免疫不全症候群（食細胞機能異常症）
	原発性免疫不全症候群（炎症性腸疾患）
	遺伝性自己炎症性疾患
ゴーリン症候群	
内分泌パネル 3（性分化疾患）	
遺伝性副甲状腺機能低下症	
原発性免疫不全症候群（分類不能型 panel1）	

非特異性多発性小腸潰瘍症
高 IgD 症候群
原発性免疫不全症候群（補体欠損症 panel1）
筋型糖原病
遺伝性自己炎症性疾患 (panel1)
先天異常症候群（コルネリアデランゲ症候群）
糖代謝異常症
遺伝性リン血症性くる病
低ホスファターゼ症
原発性免疫不全（TLR 異常症）
化膿性先天性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
原発性免疫不全症候群（EB ウイルス関連リンパ増殖症）
糖代謝異常症（内分泌パネル6）
遺伝性自己炎症性疾患 (panel1)
家族性海綿状血管腫
BHD 症候群
ブラウ症候群遺伝子検査
コストロ症候群
副腎白質ジストロフィー
家族性慢性天疱瘡
嚢胞性乾癬
アルポート症候群
Dent 病/Lowe 症候群
急性間欠性ポルフィリン症
進行性家族性肝内胆汁うっ滞症
骨形成不全症
那須ハコラ病
栄養障害型表皮水疱症
骨形成不全症
低フォスファターゼ症
先天性腎性尿崩症
コフィン・シリス症候群
ネフロン瘦
アレキサンダー病
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症
性分化疾患（Y染色体含む/不明な場合）
X連鎖性遺伝性水頭症
ムコ多糖症Ⅱ型

	褐色細胞腫・パラガングリオーマ遺伝子検査
	原発性免疫不全（高IgM症候群）
	先天性乏毛症・縮毛症
	グルコーストランスポーター1欠損症
	遺伝性膀胱炎
	赤芽球性プロトポルフィリン症
	原発性免疫不全（補体欠損 panel1）
	遺伝性副甲状腺機能亢進症
	副腎白質ジストロフィー
	ベスレムミオパチー
	アンジェルマン症候群
	内分泌異常症（panel6）
	肺胞蛋白症
	遺伝性周期性四肢麻痺
	神経線維腫症
	原発性免疫不全症（TLR異常症）
	原発性免疫不全（好中球減少症 panel2）
	原発性免疫不全（好中球減少症 panel1）
	原発性免疫不全症候群（慢性肉芽腫症）
	結節性硬化症
	内分泌異常症 性分化疾患（panel3）
	自己免疫性リンパ増殖症
	先天性プロテインC欠乏症
LSI メディエンス	染色体検査（分染法）
	染色体検査（MLPA法・aCGH法）
	染色体検査（FISH法）
	21染色体（21トリソミー/Down症候群）
	22染色体（22q11.2欠失解析）
	“17染色体 CMT1A型/HNPP
	PMP22(17p12重複/欠失解析)”
	プラダーウイリー症候群/アンジェルマン症候群 DNAメチル化解析
	球脊髄性筋萎縮症 AR解析 SBMA（Kennedy病）
	脊髄小脳変性症 SCA3 ATXN3解析
	脊髄小脳変性症 SCA6 CACNA1A解析
	脊髄小脳変性症 DRPLA ATN1解析
	ミトコンドリアDNA欠失解析
	MELAS m.3243変異解析
	筋強直性ジストロフィーDMPK解析

	脆弱 X 症候群 FMR1 解析
	TTR 遺伝子変異解析
	CMT1B 型 MPZ (P0) 解析
	CMTX 型 GJB1 解析
	多発性内分泌腫瘍 1 型 MEN1 解析
	甲状腺髄様癌 MEN2A 型 RET 解析
	甲状腺髄様癌 MEN2B 型 RET 解析
SRL	The BRACAnalysis®診断システム
	MyChoice®診断システム
	先天異常染色体
	Y 染色体微小欠失 (AZF 欠失)
	福山型筋ジストロフィーDNA 挿入
	HTT 遺伝子 CAG 反復配列解析
	ミトコンドリア DNA Evaluation
	Fanconi anemia
	先天性 QT 延長症候群遺伝子解析
BML	先天性難聴の遺伝子変異解析
	脊髄性筋萎縮症 (SMA) の遺伝子解析
	球脊髄性筋萎縮症の遺伝子解析 SBMA (Kennedy)
	脊髄小脳変性症 (SCD) の遺伝子解析
	ミトコンドリア遺伝子点変異スクリーニング
	“脆弱 X 症候群ならびに脆弱 X 症候群関連疾患 (FXTAS・FXPOI) の遺伝子解析
ラボコープ・ジャパン合同会社	BRCAssure®
	MutSeq®
ファルコバイオシステムズ (2018.11~2024.5.6 当院着の結果まで)	HBOC スクリーニング
	APC スクリーニング
	RET スクリーニング
	TP53 スクリーニング
	RB1 スクリーニング
	シングルサイト
	HBOC スクリーニング
国立成育医療研究センター	ファブリー病の遺伝子検査
アクトメッド	ACTRisk
	ACTRisk Care
コニカミノルタ	CancerNext (-) BRCA
	BRCANext-Expanded (-) BRCA
株式会社 キュービクス	原発性脂質異常症遺伝子解析
がんゲノムプロファイリング検査 (総称)	MyChoice®診断システム

	NCC オンコパネルシステム
	FoundationOne® Liquid CDx
	The BRACAnalysis® 診断システム