

<対象症候群および対象疾患>

2025/9/17 時点

| 疾患群               | 対象疾患                                           | 指定難病番号 | 測定対象遺伝子                                                                                                                                                                              | 診療報酬点数 |
|-------------------|------------------------------------------------|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| タンパク尿群            | アルポート症候群                                       | 218    | COL4A3, COL4A4, COL4A5                                                                                                                                                               | 8000   |
| タンパク尿群            | ネイルパテラ症候群（爪膝蓋症候群）/LMX1B関連腎症                    | 315    | LMX1B                                                                                                                                                                                | 5000   |
| タンパク尿群            | 非典型溶血性尿毒症症候群                                   | 109    | CFH, CFI, CD46, C3, CFB, THBD, DGKE                                                                                                                                                  | 8000   |
| 心筋症群（主として成人発症のもの） | 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、ファブリ病及びポンペ病を含む。） | 19     | IDUA, IDS, GNPTAB,GNPTG, GLA, GAA, GBA1, CTSA, SMPD1, NPC1, GLB1, HEXA, HEXB, GALC, ARSA, ASAH1, MAN2B1, MANBA, FUCA1, AGA, NAGA, LIPA, LAMP2, SLC17A5, CTNS, GM2A, NPC2, PPT1, TPP1 | 3880   |
| 心筋症群（主として成人発症のもの） | 肥大型心筋症                                         | 58     | ACTC1,CSRP3,MYBPC3,MYH7,MYL2,MYL3,PLN,TNNI3,TNNT2,TPM1,TTN                                                                                                                           | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | ATR-X症候群                                       | 180    | ATRX                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | CFC症候群                                         | 103    | KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2                                                                                                                                                           | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | ウィーバー症候群                                       | 175    | EZH2                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | コストロ症候群                                        | 104    | HRAS                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | コフィン・シリス症候群                                    | 185    | ARID1A,ARID1B,PHF6,SMARCA4,SMARCB1,SMARCE1,SOX11                                                                                                                                     | 8000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | コフィン・ローリー症候群                                   | 176    | RPS6KA3                                                                                                                                                                              | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | ソトス症候群                                         | 194    | NSD1                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | チャージ症候群                                        | 105    | CHD7                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | ヌーナン症候群                                        | 195    | PTPN11                                                                                                                                                                               | 8000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | モワット・ウィルソン症候群                                  | 178    | ZEB2                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | ヤング・シンプソン症候群                                   | 196    | KAT6B                                                                                                                                                                                | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | ルビンシュタイン・テイビ症候群                                | 102    | CREBBP, EP300                                                                                                                                                                        | 8000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | ロスムンド・トムソン症候群                                  | 186    | RECQL4                                                                                                                                                                               | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | スミス・マギニス症候群                                    | 202    | RAI1                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | 先天異常症候群                                        | 310    | DHCR7, NIPBL, SMC1A, RAD21, SMC3, HDAC8, EHMT1                                                                                                                                       | 5000   |
| 成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群 | 歌舞伎症候群                                         | 187    | KDM6A, KMT2D                                                                                                                                                                         | 8000   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | TNF受容体関連周期性症候群                                 | 108    | TNFRSF1A                                                                                                                                                                             | 3880   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | クリオピリン関連周期熱症候群                                 | 106    | NLRP3                                                                                                                                                                                | 5000   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | ブラウ症候群                                         | 110    | NOD2                                                                                                                                                                                 | 5000   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | 中條－西村症候群                                       | 268    | PSMB8,POMP,PSMA3,PSMB4,PSMB9                                                                                                                                                         | 3880   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群                        | 269    | PSTPIP1                                                                                                                                                                              | 5000   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | 家族性地中海熱                                        | 266    | MEFV                                                                                                                                                                                 | 3880   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | 遺伝性自己炎症疾患                                      | 325    | ADA2, NLRC4, TNFAIP3, RNASEH2A, SAMHD1, RNASEH2B, RNASEH2C, TREX1, IFIH1, ADAR                                                                                                       | 8000   |
| 発熱・炎症・皮疹・骨関節障害群   | 高IgD症候群                                        | 267    | MVK                                                                                                                                                                                  | 5000   |
| 知的障害・てんかん群        | PCDH19関連症候群                                    | 152    | PCDH19                                                                                                                                                                               | 5000   |
| 知的障害・てんかん群        | グルコーストランスporter-1欠損症                           | 248    | SLC2A1                                                                                                                                                                               | 5000   |
| 知的障害・てんかん群        | ドラベ症候群                                         | 140    | SCN1A, SCN1B, SCN2A, GABRG2                                                                                                                                                          | 8000   |

<対象症候群および対象疾患>

2025/9/17 時点

| 疾患群        | 対象疾患                     | 指定難病番号 | 測定対象遺伝子                                                                                                                                                                | 診療報酬点数 |
|------------|--------------------------|--------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 知的障害・てんかん群 | 先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症 | 320    | 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 | 5000   |
| 知的障害・てんかん群 | 脳クレアチン欠乏症候群              | 334    | GAMT, GATM, SLC6A8                                                                                                                                                     | 5000   |
| 筋力低下群      | デュシェンヌ型筋ジストロフィー          | 113    | DMD                                                                                                                                                                    | 5000   |
| 筋力低下群      | ベッカー型筋ジストロフィー            | 113    | DMD                                                                                                                                                                    | 5000   |
| 筋力低下群      | 筋強直性ジストロフィー              | 113    | DMPK,CNBP                                                                                                                                                              | 5000   |
| 筋力低下群      | ベスレムミオパチー                | 31     | COL6A1, COL6A2, COL6A3                                                                                                                                                 | 3880   |
| 筋力低下群      | 先天性ミオパチー                 | 111    | ACTA1, BIN1, CCDC78, CFL2, DNM2, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MTM1, MYF6, NEB, RYR1, SELENON, SPEG, TNNT1, TPM2, TPM3, ADSS1                                        | 5000   |
| 筋力低下群      | 先天性筋無力症候群                | 12     | AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, LAMB2, LRP4, MUSK, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A                                         | 8000   |
| 筋力低下群      | 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー         | 30     | GENE]                                                                                                                                                                  | 5000   |
| 筋力低下群      | 過剰自己貪食を伴うX連鎖性ミオパチー       | 32     | VMA21                                                                                                                                                                  | 3880   |
| 筋力低下群      | 非ジストロフィー性ミオトニー症候群        | 114    | CLCN1,SCN4A                                                                                                                                                            | 3880   |

<測定対象外遺伝子一覧>

下記の領域は測定対象外となります。

| Organism      | Chr   | Start     | End       | Specified exon | MANE transcript id | Gene    | Disease name | Disease group | Memo                                                        |
|---------------|-------|-----------|-----------|----------------|--------------------|---------|--------------|---------------|-------------------------------------------------------------|
| hg38 (GRCh38) | chr1  | 25802015  | 25802117  | 3              | NM_020451.3        | SELENON | 先天性ミオパチー     | 筋力低下          | プローブで <b>実験的にキャプチャできない</b> が、解析対象 MANE transcript CDSになっていた |
| hg38 (GRCh38) | chr2  | 151579337 | 151608676 | 82-105         | NM_001164508.2     | NEB     | 先天性ミオパチー     | 筋力低下          | Exon82-105が <b>Triplicate Region</b>                        |
| hg38 (GRCh38) | chr21 | 45990377  | 45990422  | 13             | NM_001848.3        | COL6A1  | ベスレムミオパチー    | 筋力低下          | <b>隣接するGrich, リピート領域</b> によって解析難                            |
| hg38 (GRCh38) | chr2  | 178652264 | 178664098 | 169-203        | NM_001267550.2     | TTN     | 肥大型心筋症       | 心筋症           | <b>相同領域</b> 、タンデムリピート配列<br>(記載領域はUTR含むExon169-203領域)        |
| hg38 (GRCh38) | chr1  | 155234452 | 155241249 | -              | NM_000157.4        | GBA1    | ライソゾーム病      | 心筋症           | <b>偽遺伝子(GBA1LP)</b> が存在。<br>(記載領域はUTR含む遺伝子全体)               |