

検査項目及び料金一覧

- ①遺伝子関連検査 (Single Exon解析)・・・10,070円 (料金区分1)
対象遺伝子の指定Exonを解析します。
- ②遺伝子関連検査 (全Exon解析)・・・34,920円 (料金区分2)
対象遺伝子の全Exon解析を行います。
- ③遺伝子関連検査 (全Exon解析で処理が複雑なもの)・・・56,320円 (料金区分3)
対象遺伝子の全Exon解析を行います。
- ④遺伝子関連検査 (NGS解析)・・・42,630円 (料金区分4)
次世代シーケンサー (NGS) による複数遺伝子のExome解析を実施します。
- ⑤遺伝子関連検査 (MLPA解析)・・・32,020円 (料金区分5)
MLPA法による対象遺伝子のCNV解析を実施します。
- ⑥保険収載項目の遺伝子関連検査 ※表中に (保険) と記載されているもの
各種検査法による遺伝子検査・・・保険点数相当額 (料金区分6)

疾患	遺伝子名	料金区分					
		1	2	3	4		
		Single Exon 解析	全Exon 解析①	全Exon 解析②	NGS解析 (※含まれる)		
					MDY	NM	CH
糖代謝性疾患	ABCC8	○	-	○	✓	✓	✓
	AGPAT2	○	-	-	-	✓	-
	AIRE	○	-	-	✓	-	-
	BCL2	○	-	-	-	✓	-
	CACNA1D	○	-	-	-	-	✓
	CISD2	○	-	-	✓	✓	-
	CNOT1	○	-	-	-	✓	-
	CNG2	○	-	-	-	✓	-
	CNG9	○	-	-	-	✓	-
	E1P2AK3	○	-	-	✓	✓	-
	E1P2B1	○	-	-	-	✓	-
	E1P2S3	○	-	-	-	✓	-
	F00A2	○	-	-	-	-	✓
	F0D3	○	-	-	✓	✓	-
	GATA4	○	-	-	-	✓	-
	GATA6	○	○	-	✓	✓	-
	GCK	○	○	-	✓	✓	✓
	GLIS3	○	-	-	-	✓	-
	GLI3D1	○	○	-	-	-	✓
	HBM	○	-	-	-	-	✓
①若年発症成人型糖尿病 (MDY)	HK1	○	-	-	-	-	✓
	INSF1A	○	○	-	✓	-	✓
	INSF1B	○	○	-	✓	✓	-
	INSF4A	○	○	-	✓	-	✓
	IER3IP1	○	-	-	-	✓	-
	IL2RA	○	-	-	-	✓	-
	INS	○	○	-	✓	✓	-
	INSR	○	-	-	✓	✓	✓
	KCNJ11	○	-	-	✓	✓	✓
	KIHR6A	○	-	-	-	-	✓
	KMT2D	○	-	-	-	-	✓
	LPL	○	-	-	-	✓	-
	LRBA	○	-	-	-	✓	-
	MSX1	○	-	-	-	✓	-
	NEUROD1	○	-	-	✓	✓	-
	NEUROG3	○	-	-	-	✓	-
	NCX2-2	○	-	-	-	✓	-
	PDX1	○	-	-	✓	✓	-
	PIK3R1	○	-	-	✓	-	-
	PRDM2	○	-	-	-	-	✓
②新生児糖尿病 (NM)	PTF1A	○	-	-	✓	✓	-
	RP36	○	-	-	✓	✓	-
	SLC16A1	○	-	-	-	-	✓
	SLC19A2	○	-	-	-	✓	-
	SLC2A2	○	-	-	-	✓	-
	STAT3	○	-	-	-	✓	-
	THMT10A	○	-	-	-	-	✓
	UCP2	○	-	-	-	-	✓
	WFS1	○	-	-	✓	✓	-
	ZFP57	○	-	-	✓	✓	-
③先天性高インスリン血症 (CH)							

疾患	遺伝子名	料金区分			
		1	2	3	4
		Single Exon 解析	全Exon 解析①	全Exon 解析②	NGS解析
TSH分泌異常症	TSHR	○	○	-	-
遺伝性乳がん静脈がん症候群 (HBOC)	BRCA1	○	-	-	○
	BRCA2	○	-	-	
カウデン症候群	PTEN	○	○	-	○
リ・フラウメニ症候群	TP53	○	○	-	○
フォンヒッペルリンドク病	VHL	○ (保険)	○ (保険)	-	-
遺伝性バラガングリオーマ 褐色細胞腫症候群 (PGL/PCC)	SDHA	○	-	-	○ +VHL
	SDHB	○	○	-	
	SDHC	○	-	-	
	SDHD	○	-	-	
	SDHAIF2	○	-	-	
	SD1	○	-	-	
	MAX	○	-	-	
	TMDK127	○	-	-	
	EPAS1	○	-	-	
	MEN1	○	-	-	
	RET	○	-	-	

MLPA解析	※解析範囲については下記表説明書を参照して下さい。	料金区分5
MDY	SALSA MLPA Probenix P241 MDY Mix1	○
BRS/RS	SALSA MLPA Probenix ME00 BRS/RS	○ (保険)
6q24関連糖尿病	SALSA MLPA Probenix ME03 TND	○
遺伝性バラガングリオーマ	SALSA MLPA Probenix P226 SDH	○
褐色細胞腫症候群 (PGL/PCC)		
オスラー病	SALSA MLPA Probenix P093 BHT/SPAH	○ (保険)
遺伝性乳がん静脈がん症候群 (HBOC)	SALSA MLPA Probenix P002 BRCA1	○
	SALSA MLPA Probenix P090 BRCA2	○
リ・フラウメニ症候群	SALSA MLPA Probenix P056 TP53	○
フォンヒッペルリンドク病	SALSA MLPA Probenix P016 VHL	○ (保険)
多発性内分泌腫瘍症1型	SALSA MLPA Probenix P244 AIP-MEN1-CHKN1B	○ (保険)