

当院にて遺伝子診断可能な疾患の検査名

エーラス・ダンロス症候群(血管型)遺伝子検査

マルファン症候群遺伝子検査

ロイス・ディーツ症候群LDS遺伝子検査

家族性大動脈瘤・解離遺伝子検査

ムコ多糖症I型遺伝子検査

ムコ多糖症II型遺伝子検査

ムコ多糖症IIIA型遺伝子検査

ムコ多糖症IIIB型遺伝子検査

ムコ多糖症IIIC型遺伝子検査

ムコ多糖症IIID型遺伝子検査

ムコ多糖症IVA型遺伝子検査

ムコ多糖症VI型遺伝子検査

ムコ多糖症VII型遺伝子検査

ムコ多糖症IX型遺伝子検査

ムコリポドーシス遺伝子検査

ファブリー病遺伝子検査

ポンペ病遺伝子検査

マルチプルスルファターゼ欠損症遺伝子検査

ゴーシェ病遺伝子検査

ガラクトシアリドーシス遺伝子検査

シアリドーシス遺伝子検査

セロイドリポフスチノーシス遺伝子検査

ニーマンピック病遺伝子検査

GM1ガングリオシドーシス遺伝子検査

GM2ガングリオシドーシス遺伝子検査

クラッペ病遺伝子検査

異染性脳白質ジストロフィー遺伝子検査

ファーバ病遺伝子検査

マンノシドーシス遺伝子検査

フコシドーシス遺伝子検査

アスパルチルグルコサミン尿症遺伝子検査

シンドラー/神崎病遺伝子検査

酸性リパーゼ欠損症遺伝子検査

ダノン病遺伝子検査

遊離シアル酸蓄積症遺伝子検査

シスチン症遺伝子検査

フェニルケトン尿症遺伝子検査

メープルシロップ尿症遺伝子検査

ホモシスチン尿症遺伝子検査

シトルリン血症(I型)遺伝子検査

アルギノコハク酸血症遺伝子検査

メチルマロン酸血症遺伝子検査

プロピオン酸血症遺伝子検査

| |
|----------------------------------------------------------|
| イソ吉草酸血症遺伝子検査 |
| メチルクロトニルグリシン尿症遺伝子検査 |
| HMG血症(HMG-CoAリアーゼ欠損症)遺伝子検査 |
| 複合カルボキシラーゼ欠損症遺伝子検査 |
| グルタル酸血症I型遺伝子検査 |
| MCAD(中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症)遺伝子検査 |
| VLCAD(極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症)遺伝子検査 |
| MTP(ミトコンドリア3頭酵素欠損症、LCHAD長鎖3ヒドロキシアシル-CoA脱水素酵素欠損症を含む)遺伝子検査 |
| CPT1(カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ1)欠損症遺伝子 |
| 先天性銅代謝異常症遺伝子検査 |
| 尿素サイクル異常症遺伝子検査 |
| 尿素サイクル異常症遺伝子検査(OTC欠損症) |
| 尿素サイクル異常症遺伝子検査(CPS1欠損症) |
| 遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査 |
| AGS症候群遺伝子検査 |
| IKBK, NFKBIA遺伝子検査 |
| 家族性血球貪食性リンパ組織球症遺伝子検査 |
| 炎症性腸疾患遺伝子検査 |
| 慢性肉芽腫症遺伝子検査 |
| TLR異常症遺伝子検査 |
| 重症複合免疫不全症(panel1) |
| 重症複合免疫不全症(panel2) |
| 分類不能型免疫不全症遺伝子検査 |
| 好中球減少症遺伝子検査 |
| 高IgE症候群遺伝子検査 |
| 慢性皮膚粘膜カンジダ症遺伝子検査 |
| B細胞欠損症遺伝子検査 |
| 自己免疫性リンパ増殖症候群遺伝子検査 |
| 溶血性尿毒症症候群遺伝子検査 |
| 補体欠損症遺伝子検査 |
| 先天性免疫不全症候群(ウイルス易感染性)遺伝子検査 |
| 高IgD症候群遺伝子検査 |
| PSTPIP1遺伝子検査 |
| NLRP3遺伝子検査 |
| オスラー病遺伝子検査 |
| 下垂体機能障害遺伝子検査 |
| 副腎疾患遺伝子検査 |
| 成長障害遺伝子検査 |
| 性成熟疾患遺伝子検査 |
| 性分化疾患遺伝子検査 |
| 糖尿病遺伝子検査 |
| 骨疾患遺伝子検査 |
| ADPKD遺伝子検査 |