

HGIC検査対象疾患リスト

2026/8/6時点

HGIC検査項目名	保険点数
家族性アミロイドーシス＊	3880
ATR-X症候群	5000
CFC症候群	5000
PCDH19関連症候群	5000
ウィーバー症候群	5000
オスラー病	5000
家族性高コレステロール血症	5000
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	5000
クリオピリン関連周期熱症候群	5000
グルコーストランスポーター1欠損症	5000
高IgD症候群	5000
コステロ症候群	5000
コフィン・ローリー症候群	5000
スミス・マギニス症候群	5000
先天異常症候群	5000
先天性アンチトロンビン欠乏症	5000
先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症	5000
先天性プロテインC欠乏症	5000
先天性プロテインS欠乏症	5000
先天性ミオパチー	5000
ソトス症候群	5000
チャージ症候群	5000
ネイルパテラ症候群/LMX1B関連腎症	5000
脳クレアチン欠乏症候群	5000
肥大型心筋症	5000
縁取り空砲を伴う遠位型ミオパチー	5000
ブラウ症候群	5000
モワット・ウィルソン症候群	5000
ヤング・シンプソン症候群	5000
ロスムンド・トムソン症候群	5000
アルポート症候群	8000
遺伝性自己炎症疾患	8000
遺伝性ジストニア	8000
家族性大動脈瘤・解離	8000
歌舞伎症候群	8000
血管型エーラスダンロス症候群	8000

HGIC検査項目名	保険点数
古典型エーラスダンロス症候群	8000
コフィン・シリス症候群	8000
先天性QT延長症候群	8000
先天性筋無力症候群	8000
ドラベ症候群	8000
ヌーナン症候群	8000
非典型溶血性尿毒症症候群	8000
マルファン症候群	8000
ルビンシュタイン・テイビ症候群	8000
ロイスディーツ症候群	8000
複数の遺伝子疾患に対する検査(心筋症群(主として成人発症のもの))	7500
複数の遺伝子疾患に対する検査(筋力低下群)	12000
複数の遺伝子疾患に対する検査(成長障害・知的障害・特徴的な顔貌群)	12000
複数の遺伝子疾患に対する検査(知的障害・てんかん群)	12000
複数の遺伝子疾患に対する検査(タンパク尿群)	12000
複数の遺伝子疾患に対する検査(発熱・炎症・皮疹・骨関節症候群)	12000

* Sanger法のみ。その他はNGS + Sanger法。

HGIC検査項目名	種別
シングルサイト解析（1バリエーション）*	非保険
心筋症パネル検査	非保険
遺伝性腫瘍症候群パネル検査	非保険

* Sanger法のみ。その他はNGS + Sanger法。