

I. 遺伝子診断						
疾患名	遺伝子名	施設名	所属	担当者氏名	検査可能な場合の連絡先	検査可能な場合の費用
糸球体疾患						
Alport症候群	COL4A3/COL4A4/COL4A5	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	COL4A3/COL4A4/COL4A5	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Denys-Drash症候群/Frasier症候群	WT1	宮崎大学	小児科	此元隆雄	konomoto@med.miyazaki-u.ac.jp	無料
	WT1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	WT1	和歌山医科大学	小児科	中西浩一	knakanis@wakayama-med.ac.jp	無料
	WT1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Fabry病	GLA	熊本大学	小児科	中村公俊、百崎謙	pediat@kumamoto-u.ac.jp	無料（但し、担当者と相談の上で解析を行うかどうか決定します）
	GLA	東京慈恵会医科大学	小児科	小林正久	masa-koba@jikei.ac.jp	無料
	GLA	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
遺伝性FSGS/ステロイド抵抗性ネフローゼ	ACTN4/ADCK4/ANLN/ARHGAP24/ARHGDI/CD2AP/COQ2/COQ6/CRB2/CUBN/EMP2/FAT1/GLEPP1(PTPRO)/ITGA3/ITGB4/INF2/KANK1/KANK2/KANK4/LAMB2/LMX1B/MYO1E/NUP93/NUP107/NUP205/PDSS2/PTPRO/PAX2/SCARB2/SMARCAL1/TTC21B//TRPC6WDR73/XPO5	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	CD2AP/SMARCAL1/LAMB2/COQ2/COQ6/ITGA3/ITGB4/GLEPP1(PTPRO)/MYO1E/ARHGDI/ADCK4/CRB2/CUBN/PDSS2/PTPRO/ACTN4/ANLN/ARHGAP24/INF2/LMX1B/PAX2/TRPC6	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
	CD2AP/LAMB2/ACTN4/INF2/LMX1B/TRPC6	宮崎大学	小児科	此元隆雄	konomoto@med.miyazaki-u.ac.jp	無料
ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群	ACTN4/CD2AP/LAMB2/NPHS2/PLCE1/TRPC6/WT1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	ACTN4/CD2AP/LAMB2/NPHS2/PLCE1/TRPC6/WT1	宮崎大学	小児科	此元隆雄	konomoto@med.miyazaki-u.ac.jp	無料
先天性ネフローゼ症候群	NPHS1/NPHS2/PLCE1(NPHS3)/WT1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	NPHS1/NPHS2/PLCE1(NPHS3)/WT1	宮崎大学	小児科	此元隆雄	konomoto@med.miyazaki-u.ac.jp	無料
	NPHS1/NPHS2/PLCE1(NPHS3)/WT1	和歌山医科大学	小児科	中西浩一	knakanis@wakayama-med.ac.jp	無料
	NPHS1/NPHS2/PLCE1(NPHS3)/WT1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
MYH9 nephropathy/Epstein/Fechtner症候群(May-Hegglin異常を含む)	MYH9	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	MYH9	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Nail-patella症候群	LMX1B	東京大学	小児科	張田 豊	ytfromtky@gmail.com	無料
	LMX1B	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	LMX1B	宮崎大学	小児科	此元隆雄	konomoto@med.miyazaki-u.ac.jp	無料
	LMX1B	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
フィブロネクチン腎症	FNI	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	FNI	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
ミトコンドリア異常症	mt3243のみ	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	mt3243のみ	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
リポ蛋白糸球体症	ApoE	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
aHUS	CFH/CFI/C3/CFB/MCP (CD46)/THBD/DGKE	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	CFH/CFI/C3/CFB/MCP (CD46)/THBD/DGKE	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
TTP	ADAMTS13	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	ADAMTS13	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
尿細管性疾患/嚢胞性腎疾患/腎尿路奇形						
Bartter症候群	BSND/GLCNKB/GLCNKA/CASR/KCNJ1/SLC12A1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	BSND/GLCNKB/GLCNKA/CASR/KCNJ1/SLC12A1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Dent病(1型、2型)	CLCN5/OCRL	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	CLCN5/OCRL	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Lowe症候群	OCRL1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	OCRL1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Fanconi症候群	EHHADH/SLC34A1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	EHHADH/SLC34A1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Gitelman症候群	SLC12A3	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	SLC12A3	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Liddle症候群	SCNN1B/SCNN1G	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	SCNN1B/SCNN1G	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
先天性腎尿路奇形(CAKUT)	EYA1/HNF1B/PAX2/SIX1/SALL1/その他	神戸大学	小児科	森直 貞哉	morisada@med.kobe-u.ac.jp	無料
	HNF1B	四国こどもとおとなの医療センター	小児科	近藤秀治/横田 一郎/森谷真紀	shuchann@tokushima-u.ac.jp	無料
遠位尿細管性アンドーシス	EYA1/HNF1B/PAX2/SIX1/SALL1/その他	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
	SLC4A1/ATP6V0A4//ATP6V1B1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	SLC4A1/ATP6V0A4//ATP6V1B1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料

疾患名	遺伝子名	施設名	所属	担当者氏名	検査可能な場合の連絡先	検査可能な場合の費用
偽性低アルドステロン症1型	CUL3/KLHL3/NR3C2/SCNN1A/SCNN1B/SCNN1G	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	CUL3/KLHL3/NR3C2/SCNN1A/SCNN1B/SCNN1G	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
偽性低アルドステロン症2型	WNK1/WNK4	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	WNK1/WNK4	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
近位尿細管性アシドーシス	SLC4A4	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	SLC4A4	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
混合型尿細管性アシドーシス	CA2	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	CA2	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
若年性ネフロン癆	NPHP1/NPHP4	神戸大学	小児科	森貞 直哉	morisada@med.kobe-u.ac.jp	無料
	NPHP1/NPHP4	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
常染色体劣性多発性嚢胞腎(ARPKD)	PKHD1	神戸大学	小児科	森貞 直哉	morisada@med.kobe-u.ac.jp	無料
	PKHD1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
腎性低尿酸血症	GLUT9/URAT1	防衛医科大学校	分子生体制御学	松尾洋孝	hmatsu@ndmc.ac.jp	無料
	GLUT9/URAT1	四国こどもとおとなの医療センター	小児科	近藤秀治/横田一郎/森谷真紀	shuchann@tokushima-u.ac.jp	無料
MCDK(常優)	GLUT9/URAT1	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
	HNF1B/REN/UMOD	神戸大学	小児科	森貞 直哉	morisada@med.kobe-u.ac.jp	無料
シスチン症	UMOD	四国こどもとおとなの医療センター	小児科	近藤秀治/横田一郎/森谷真紀	shuchann@tokushima-u.ac.jp	無料
	HNF1B/REN/UMOD	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
その他の疾患	CTNS	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	CTNS	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Cystic fibrosis	CFTR	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
クロル下痢症	SLC26A3	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
EAST症候群	KCNJ10	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	KCNJ10	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
低マグネシウム血症	CLDN16/CLDN19/FXYD2/TRPM6/その他	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	CLDN16/CLDN19/FXYD2/TRPM6/その他	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
ネフロン癆関連シリオパチー (Jubert症候群、Meckel症候群、Bardet-Biedl症候群)	MKKS/NPHP3/OFD1/SDCCAG8/WDR35/WDR19/TMEM67/その他	神戸大学	小児科	森貞 直哉	morisada@med.kobe-u.ac.jp	無料
	MKKS/NPHP3/OFD1/SDCCAG8/WDR35/WDR19/TMEM67/その他	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
Syndromic CAKUT	CHD7/CREBBP/GATA3/FGFR2/NSD1/TS2C2/その他	神戸大学	小児科	森貞 直哉	morisada@med.kobe-u.ac.jp	無料
常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD)	PKD1/PKD2	神戸大学	小児科	森貞 直哉	morisada@med.kobe-u.ac.jp	無料
	PKD1/PKD2	東京医科歯科大学	腎臓内科	蘇原映誠	esohara.kid@tmd.ac.jp	当面無料
II. 腎生検組織の特殊染色と診断						
Alport症候群	4型コラーゲンα 2. α 5鎖	東京女子医科大学	腎臓小児科	三浦健一郎・石塚喜世伸	kishizuka@kc.twmu.ac.jp	無料
	4型コラーゲンα 2. α 5鎖	福岡大学	病理学	久野 敏	hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp	免疫染色、電顕:無料
	4型コラーゲンα 2. α 5鎖	国立病院機構新潟病院	小児科	藤中英敏	dext007@hotmail.com	1万円
アミロイド腎症	アミロイド染色	神戸大学	病理部	原 重雄	shara@med.kobe-u.ac.jp	凍結検体:1枚3,780円 パラフィンブロック:1枚4,644円
	アミロイド染色(Congo-Red, DFS, A蛋白)	福岡大学	病理学	久野 敏	hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp	光顕、免疫染色、電顕:無料
	アミロイド染色	高知大学	小児科	石原正行	ishihara-masayuki@kochi-u.ac.jp	無料
	アミロイド染色	東京女子医科大学	腎臓小児科	三浦健一郎・石塚喜世伸	kishizuka@kc.twmu.ac.jp	無料
フィブロネクチン腎症	フィブロネクチン	神戸大学	病理部	原 重雄	shara@med.kobe-u.ac.jp	凍結検体:1枚3,780円 パラフィンブロック:1枚4,644円
	フィブロネクチン	福岡大学	病理学	久野 敏	hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp	免疫染色、電顕:無料
	フィブロネクチン	東京女子医科大学	腎臓小児科	三浦健一郎・石塚喜世伸	kishizuka@kc.twmu.ac.jp	無料
IgG4関連腎症	IgG4染色	神戸大学	病理部	原 重雄	shara@med.kobe-u.ac.jp	凍結検体:1枚3,780円 パラフィンブロック:1枚4,644円
	Ig1, IgG2, IgG3, IgG4染色	福岡大学	病理学	久野 敏	hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp	無料
	IgG4染色	東京女子医科大学	腎臓小児科	三浦健一郎・石塚喜世伸	kishizuka@kc.twmu.ac.jp	無料
	IgG4染色	高知大学	小児科	石原正行	ishihara-masayuki@kochi-u.ac.jp	無料
イムノタクトイド腎症	電顕評価	神戸大学	病理部	原 重雄	shara@med.kobe-u.ac.jp	電顕作成から1件54,000円
	電顕評価	福岡大学	病理学	久野 敏	hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp	免疫染色、電顕:無料
	電顕評価	東京女子医科大学	腎臓小児科	三浦健一郎・石塚喜世伸	kishizuka@kc.twmu.ac.jp	無料
	電顕評価	杏林大学	小児科	楊 國昌	kuniyan@ks.kyorin-u.ac.jp	無料
先天性ネフローゼ/遺伝性ネフローゼ	ネフリン/ポドシンの2重染色(パラフィン切片)	杏林大学	小児科	楊 國昌	kuniyan@ks.kyorin-u.ac.jp	無料
PLA2R1	膜性腎症	福岡大学	病理学	久野 敏	hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp	無料
PLA2R1	膜性腎症	神戸大学	病理部	原 重雄	shara@med.kobe-u.ac.jp	電顕作成から1件54,000円
THSD7A	膜性腎症	神戸大学	病理部	原 重雄	shara@med.kobe-u.ac.jp	電顕作成から1件54,000円
Collagenofibrotic glomerulopathy, LMX1B遺伝子異常症	Type I, Type III, Type IV, Type VI collagen	福岡大学	病理部	久野 敏	hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp	免疫染色、電顕:無料

疾患名	遺伝子名	施設名	所属	担当者氏名	検査可能な場合の連絡先	検査可能な場合の費用
III. 酵素活性測定など生化学的・生理学的特殊検査						
aHUSの診断(遺伝子変異検索以外)	抗H因子抗体定量 ヒツジ赤血球溶血試験	滋賀医科大学	小児科	澤井俊宏, 奥田雄介	sawai@belle.shiga-med.ac.jp	無料
C3腎症	C3腎炎因子(C3NeF)	滋賀医科大学	小児科	澤井俊宏	sawai@belle.shiga-med.ac.jp	無料
補体活性測定	AP50, sC5b9	滋賀医科大学	小児科	澤井俊宏	sawai@belle.shiga-med.ac.jp	無料
炎症性サイトカイン測定	TNF- α /IL-6/IL-1 β /STNFR/sTBF α R2/IL-18/IFN- γ /他多数	横浜市立大学	小児科	伊藤秀一	itoshu@yokohama-cu.ac.jp	無料
末梢血単核球フローサイトメトリー	FACSによる細胞分画や活性化の解析	横浜市立大学	小児科	伊藤秀一	itoshu@yokohama-cu.ac.jp	無料
Fabry病	α ガラクトシダーゼ活性測定/ 尿中グロボトリアオシルセラミド測定	熊本大学	小児科	中村公俊、百崎謙	pediat@kumamoto-u.ac.jp	無料（但し、担当者と相談の上で 解析を行うかどうか決定します）
	α ガラクトシダーゼ活性測定/ 尿中グロボトリアオシルセラミド測定	東京慈恵会医科大学小児科	小児科	小林正久	masa-koba@jikei.ac.jp	無料
X染色体連鎖型疾患における各種臓器を用いた X染色体の不活化解析		神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料