

| 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） |
|  | 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             |
| ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群                                       | 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               |
|  | 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               |
| 先天性ネフローゼ症候群  | 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               |
|  | 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               |
| MYH9 nephropathy/Epstein/Fechtner症候群(May-Hegglin異常を含む) | 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   | 神戸大学             | 小児科  | 野津 寛大          | nozu@med.kobe-u.ac.jp         | 無料               |
| Nail-patella症候群  | 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             |
|  | LMX1B  | 東京大学             | 小児科  | 張田 豊           | vtkfromtky@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               |
| フィブロネクチン腎症   | 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             |
|  | FN1  | 神戸大学             | 小児科  | 野津 寛大          | nozu@med.kobe-u.ac.jp         | 無料               |
| ミトコンドリア異常症   | FN1  | 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             |
|  | mt3243のみ   | 神戸大学             | 小児科  | 野津 寛大          | nozu@med.kobe-u.ac.jp         | 無料               |
| リポ蛋白糸球体症   | 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             |
|  | 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             |
| 尿管管性疾患/囊胞性腎疾患/腎尿路奇形                                    |  |                  |      |                |                               |                  |
| Bartter症候群   | BSND/CLCNKB/CLCNKA/CASR/KCNJ1/SLC12A1  | 神戸大学             | 小児科  | 野津 寛大          | nozu@med.kobe-u.ac.jp         | 無料               |
|  | BSND/CLCNKB/CLCNKA/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/HNF1β/PAX2/SIX1/SALL1/その他   | 神戸大学             | 小児科  | 森真 直哉          | morisada@med.kobe-u.ac.jp     | 無料               |
|  | HNF1β  | 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/片島るみ | shuchann@shikoku-med.jp       | 無料               |
| 遠位尿管管性アシドーシス   | EYA1/HNF1β/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<br>CUL3/KLHL3/NR3C2/SCNN1A/SCNN1B/SCNN1G                       | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 野津 寛大<br>蘇原映誠                       | nozu@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| 偽性低アルドステロン症2型   | WNK1/WNK4<br>WNK1/WNK4   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 野津 寛大<br>蘇原映誠                       | nozu@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| 近位尿管管性アシドーシス  | SLC4A4<br>SLC4A4   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 野津 寛大<br>蘇原映誠                       | nozu@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| 混合型尿管管性アシドーシス   | CA2<br>CA2   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 野津 寛大<br>蘇原映誠                       | nozu@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| 若年性ネフロン癆  | NPHP1/NPHP4<br>NPHP1/NPHP4   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 森貞 直哉<br>蘇原映誠                       | morisada@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| 常染色体劣性多発性嚢胞腎(ARPKD)                                   | PKHD1<br>PKHD1   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 森貞 直哉<br>蘇原映誠                       | morisada@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| 腎性低尿酸血症   | GLUT9/URAT1<br>GLUT9/URAT1<br>GLUT9/URAT1  | 防衛医科大学校<br>四国こどもとおとなの医療センター<br>東京医科歯科大学 | 分子生体制御学<br>小児科<br>腎臓内科     | 松尾洋孝<br>近藤秀治/横田一郎/片島るみ<br>蘇原映誠      | hmatsu@ndmc.ac.jp<br>shuchann@shikoku-med.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp  | 無料<br>無料<br>当面無料   |
| MCKD(常優)  | HNF1B/REN/UMOD<br>UMOD<br>HNF1B/REN/UMOD   | 神戸大学<br>四国こどもとおとなの医療センター<br>東京医科歯科大学    | 小児科<br>小児科<br>腎臓内科         | 森貞 直哉<br>近藤秀治/横田一郎/片島るみ<br>蘇原映誠     | morisada@med.kobe-u.ac.jp<br>shuchann@shikoku-med.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp  | 無料<br>無料<br>当面無料   |
| システン症   | CTNS<br>CTNS   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 野津 寛大<br>蘇原映誠                       | nozu@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| システノーシス(システン症、システン蓄積症)                                | CTNS   | 国立国際医療研究センター                            | 小児科                        | 大熊善彰                                | yokuma@hosp.ncgm.go.jp   | 無料   |
| その他の疾患  |  |   |                            |                                     |  |  |
| Cystic fibrosis                                       | CFTR   | 神戸大学                                    | 小児科                        | 野津 寛大                               | nozu@med.kobe-u.ac.jp  | 無料   |
| クローラ下痢症   | 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<br>KCNJ10   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 野津 寛大<br>蘇原映誠                       | nozu@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| 低マグネシウム血症   | CLDN16/CLDN19/FXYD2/TRPM6/その他<br>CLDN16/CLDN19/FXYD2/TRPM6/その他                                       | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 野津 寛大<br>蘇原映誠                       | nozu@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| ネフロン病関連フオオハラ<br>(Jubert症候群、Meckel症候群、Bardet-Biedl症候群) | TM6KS2/NPHP3/UFPI1/SDCCAG8/WDR33/WDR19/TMEM67/<br>その他/NPHP3/UFPI1/SDCCAG8/WDR33/WDR19/TMEM67/<br>その他 | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 森貞 直哉<br>蘇原映誠                       | morisada@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>当面無料   |
| Syndromic CAKUT                                       | CHD7/CREBBP/GATA3/FGFR2/NSD1/TSC2/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<br>PKD1/PKD2   | 神戸大学<br>東京医科歯科大学                        | 小児科<br>腎臓内科                | 森貞 直哉<br>蘇原映誠                       | morisada@med.kobe-u.ac.jp<br>esohara.kid@tmd.ac.jp   | 無料<br>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 $\alpha 2, \alpha 5$ 鎖<br>4型コラーゲン $\alpha 2, \alpha 5$ 鎖<br>4型コラーゲン $\alpha 2, \alpha 5$ 鎖   | 東京女子医科大学<br>福岡大学<br>国立病院機構新潟湯病院         | 腎臓小児科<br>病理学<br>小児科        | 三浦健一郎・石塚喜世伸<br>久野 敏<br>藤中英彦         | kishizuka@kc.twmu.ac.jp<br>hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp<br>dext007@hotmail.com                                       | 無料<br>免疫染色、電顕:無料<br>1万円  |
| アミロイド腎症   | アミロイド染色<br>アミロイド染色(Congo-Red, DFS, A蛋白)<br>アミロイド染色<br>アミロイド染色  | 神戸大学<br>福岡大学<br>高知大学<br>東京女子医科大学        | 病理部<br>病理学<br>小児科<br>腎臓小児科 | 原 重雄<br>久野 敏<br>石原正行<br>三浦健一郎・石塚喜世伸 | shara@med.kobe-u.ac.jp<br>hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp<br>ishihara-masayuki@kochi-u.ac.jp<br>kishizuka@kc.twmu.ac.jp | 凍結検体:1枚3,780円<br>パラフィンブロック:1枚4,644円<br>光顕、免疫染色、電顕:無料<br>無料<br>無料 |
| フィブロネクチン腎症  | フィブロネクチン<br>フィブロネクチン<br>フィブロネクチン   | 神戸大学<br>福岡大学<br>東京女子医科大学                | 病理部<br>病理学<br>腎臓小児科        | 原 重雄<br>久野 敏<br>三浦健一郎・石塚喜世伸         | shara@med.kobe-u.ac.jp<br>hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp<br>kishizuka@kc.twmu.ac.jp                                    | 凍結検体:1枚3,780円<br>パラフィンブロック:1枚4,644円<br>免疫染色、電顕:無料<br>無料          |
| IgG4関連腎症  | IgG4染色<br>IgG1, IgG2, IgG3, IgG4染色<br>IgG4染色<br>IgG4染色   | 神戸大学<br>福岡大学<br>東京女子医科大学<br>高知大学        | 病理部<br>病理学<br>腎臓小児科<br>小児科 | 原 重雄<br>久野 敏<br>三浦健一郎・石塚喜世伸<br>石原正行 | shara@med.kobe-u.ac.jp<br>hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp<br>kishizuka@kc.twmu.ac.jp<br>ishihara-masayuki@kochi-u.ac.jp | 凍結検体:1枚3,780円<br>パラフィンブロック:1枚4,644円<br>無料<br>無料<br>無料            |
| イムノタクトイド腎症  | 電顕評価<br>電顕評価<br>電顕評価   | 神戸大学<br>福岡大学<br>東京女子医科大学                | 病理部<br>病理学<br>腎臓小児科        | 原 重雄<br>久野 敏<br>三浦健一郎・石塚喜世伸         | shara@med.kobe-u.ac.jp<br>hisanos1@cis.fukuoka-u.ac.jp<br>kishizuka@kc.twmu.ac.jp                                    | 電顕作成から1件54,000円<br>免疫染色、電顕:無料<br>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           | 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   |
| III. 酵素活性測定など生化学的・生理学的特殊検査                            |  |   |                            |                                     |  |  |

| 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                              |
|-------------------------------------|--|--------------|-----|------------|-----------------------------|---|
| aHUSの診断(遺伝子変異検索以外)                  | 抗H因子抗体定量   | 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                                      |
|                                     | ヒツジ赤血球溶血試験   | 滋賀医科大学       | 小児科 | 澤井俊宏       | 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- $\alpha$ /IL-6/IL-1 $\beta$ /STNFR/sTBF $\alpha$ R2/IL-18/IFN- $\gamma$ /他多 | 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                              | $\alpha$ ガラクトシダーゼ活性測定/<br>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<br>で<br>解析を行うかどうか決定します) |
|                                     | $\alpha$ ガラクトシダーゼ活性測定/<br>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<br>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                                      |
| システノーシス(システニン症、システニン蓄積症)            | 白血球システニン濃度   | 国立国際医療研究センター | 小児科 | 大熊善彰       | yokuma@hosp.ncgm.go.jp      | 無料                                      |