

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
系球体疾患						
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/GOQ6/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
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	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
	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	FN1	神戸大学	小児科	野津 寛大	nozu@med.kobe-u.ac.jp	無料
	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
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
リポ蛋白系球体症	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	森貞 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/森谷真紀	shuchann@tokushima-u.ac.jp	無料
	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

疾患名	遺伝子名	施設名	所属	担当氏名	検査可能な場合の連絡先	検査可能な場合の費用
遠位尿管管性アシドーシス	SLC4A1/ATP6V0A4//ATP6V1B1 SLC4A1/ATP6V0A4//ATP6V1B1	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
偽性低アルドステロン症1型	CUL3/KLHL3/NR3C2/SCNN1A/SCNN1B/SCNN1G CUL3/KLHL3/NR3C2/SCNN1A/SCNN1B/SCNN1G	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
偽性低アルドステロン症2型	WNK1/WNK4 WNK1/WNK4	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
近位尿管管性アシドーシス	SLC4A4 SLC4A4	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
混合型尿管管性アシドーシス	CA2 CA2	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
若年性ネフロン癆	NPHP1/NPHP4 NPHP1/NPHP4	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	森貞 直哉 蘇原映誠	morisada@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
常染色体劣性多発性嚢胞腎(ARPKD)	PKHD1 PKHD1	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	森貞 直哉 蘇原映誠	morisada@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
腎性低尿酸血症	GLUT9/URAT1 GLUT9/URAT1 GLUT9/URAT1	防衛医科大学校 四国こどもとおとなの医療センター 東京医科歯科大学	分子生体制御学 小児科 腎臓内科	松尾洋孝 近藤秀治/横田一郎/森谷真紀 蘇原映誠	hmatsuo@ndmc.ac.jp shuchann@tokushima-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 無料 当面無料
MCKD(常優)	HNF1B/REN/UMOD UMOD HNF1B/REN/UMOD	神戸大学 四国こどもとおとなの医療センター 東京医科歯科大学	小児科 小児科 腎臓内科	森貞 直哉 近藤秀治/横田一郎/森谷真紀 蘇原映誠	morisada@med.kobe-u.ac.jp shuchann@tokushima-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 無料 当面無料
シスチン症	CTNS CTNS	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
シスチノーシス(シスチン症、シスチン蓄積症)	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 KCNJ10	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
低マグネシウム血症	CLDN16/CLDN19/FXYD2/TRPM6/その他 CLDN16/CLDN19/FXYD2/TRPM6/その他	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	野津 寛大 蘇原映誠	nozu@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 当面無料
ネフロン癆関連フリオハナー (Jubert症候群、Meckel症候群、Bardet-Biedl症候群)	WDR35/NPHP3/UFY1/SDCCAG8/WDR35/WDR19/TMEM6// その他 WDR35/NPHP3/UFY1/SDCCAG8/WDR35/WDR19/TMEM6// その他	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	森貞 直哉 蘇原映誠	morisada@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 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 PKD1/PKD2	神戸大学 東京医科歯科大学	小児科 腎臓内科	森貞 直哉 蘇原映誠	morisada@med.kobe-u.ac.jp esohara.kid@tmd.ac.jp	無料 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	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 $\alpha 2, \alpha 5$ 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 $\alpha 2, \alpha 5$ 鎖	国立病院機構新潟病院	小児科	藤中英彦	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
フィブロネクチン腎症	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	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
IgG4関連腎症	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
イムノタクトイド腎症	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
	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
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)	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
PLA2R1	膜性腎症	杏林大学	小児科	楊 國昌	kunian@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
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

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	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	FACSI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
シスチノーシス(シスチン症、シスチン蓄積症)	白血球シスチン濃度	国立国際医療研究センター	小児科	大熊善彰	yokuma@hosop.ncgm.go.jp	無料