

別表 3（第 2 条関係）

遺伝子検査料

区分	疾患名	検査項目名	金額
家族性腫瘍	遺伝性乳がん・卵巣がん	HBOCスクリーニング	170,056円
		BRCA MLPA	38,056円
		クイックHBOC	247,056円
		BRCA1/2Comprehensiveフルシーケエンシング +MLPA	95,700円
	遺伝性非ポリポーシス大腸がん	MMRスクリーニング	126,056円
		MSH6フルシーケエンシング	71,056円
		PMS2フルシーケエンシング	71,056円
		MLH1フルシーケエンシング	71,056円
		MSH2フルシーケエンシング	71,056円
		MMR MLPA	45,000円
		MLH1/MSH2 MLPA	30,000円
		追加MLH/MSH2 MLPA	27,056円
		MSH6/PMS2 MLPA	30,000円
		追加MSH6/PMS2 MLPA	20,000円
	家族性大腸腺腫症	APCスクリーニング	93,056円
	多発性内分泌腫瘍症1型（MEN1）	MEN1スクリーニング	54,556円
	多発性内分泌腫瘍症2型（MEN2）	MEN2スクリーニング	49,056円
	Li－Fraumeni症候群（LFS）	TP53スクリーニング	93,056円
	Cowden症候群	PTENスクリーニング	93,056円
		RB1スクリーニング	54,556円
		シングルサイト 1サイト	38,056円
		シングルサイト 2サイト	54,556円
		シングルサイト 3サイト	71,056円
家族性腫瘍パネル検査		HereditaryCancerPanel 27 gene panel (27遺伝子)	187,000円
		HereditaryCancerPanel Minus BRCA1/2 gene (25遺伝子)	181,500円
		BreastCancerPanel (19遺伝子)	187,000円
		High/ModerateRisk BreastCancerPanel (9遺伝子)	170,500円
		GYNCancerPanel (11遺伝子)	176,000円
		BreastandGYNCancer Panel (25遺伝子)	187,000円
		HighRiskColorectalCancerPanel (7遺伝子)	170,500円
		ColorectalCancerPanel (22遺伝子)	181,500円
		EndocrineCancerPanel (13遺伝子)	176,000円
		Brain/CNS/PNSCancerPanel (17遺伝子)	187,000円
		PancreaticCancerPanel (14遺伝子)	170,500円
		RenalCellCancerPanel (19遺伝子)	176,000円
		Prostate Panel (10遺伝子)	176,000円
		Invitae Multi Cancer Panel(70gene)	102,850円
		Invitae Common Hereditary Cancer Panel (48gene)	102,850円

	Invitae BRCA1/2	84,700円
	Invitae Family Variant Test	24,200円
家族性腫瘍ターゲット検査	MutSeqfirst mutation(1 variant)	38,500円
	MutSeqfirst mutation(2 variant)	55,000円
	MutSeqfirst mutation(3 variant)	71,500円
羊水遺伝学的検査	羊水染色体分析	71,500円
	羊水染色体分析（Rapid FISH付）	82,500円
流死産絨毛・胎児組織染色体検査		72,600円
出生前診断 Reveal SNP マイクロアレイ ※1		159,500円
出生前診断 Reveal SNP マイクロアレイ(Rapid FISH付) ※1		170,500円
出生前診断 Reveal SNP マイクロアレイ(Abbreviated Chromosome Analysis付) ※1		198,000円
※1でSNPの結果が出なかった場合		55,000円
出生前診断 Reveal SNP マイクロアレイ(Rapid FISH・Abbreviated Chromosome Analysis付) ※2		209,000円
※2でSNPの結果が出なかった場合		66,000円
血色素異常症検査	1次(スクリーニング)	22,000円
	2次(遺伝子検査)	25,300円
常染色体優性多発性嚢胞腎遺伝子検査		55,000円
骨形成不全症遺伝子検査		49,500円
遺伝性低リン血症性くる病遺伝子検査		49,500円
偽性副甲状腺機能低下症遺伝子検査		38,500円
褐色細胞腫・パラガングリオーマ遺伝子検査		49,500円
バーター・ギッテルマン症候群遺伝子検査		55,000円
掌蹠角化症（鑑別診断を含む包括的検査）遺伝子検査		60,500円
がん関連遺伝子のシングルサイト解析	1箇所	11,000円
	2箇所	14,300円
sanger法による単一エクソン解析	1箇所	16,500円
	2箇所	28,600円