

原発性免疫不全症候群主要責任遺伝子 (JSIAD)

IUIS分類	検査名	対象遺伝子 (2025改定)
1	重症複合免疫不全症 (1)	IL2RG, JAK3, IL7R, RAG1, RAG2, DCLRE1C, ADA, PNP, ZAP70, LIG4, NHEJ1, TBX1, SASH3, AK2, FOXP1, ATM, CHD7
	重症複合免疫不全症 (2)	CORO1A, PRKDC, PTPRC, STAT5B, ORAI1, STIM1, MAGT1, RAC2, SEMA3E, POLE, CD3D, CD3E, CD3G, CD247, LAT, DOCK2, RELB, TFRC, PAX1, PTCRA
	MHC欠損症	TAP1, TAP2, B2M, CIITA, RFXANK, RFX5, RFXAP
2	ウイスコットアルドリッチ症候群遺伝子検査	WAS, ARPC1B, CDC42, WIPF1
	高IgE症候群遺伝子検査	STAT3, TYK2, IL6R, ZNF341, ERBIN, TGFBR1, TGFBR2, SPINK5, PGM3, CARD11, DOCK8, IL6ST, STAT6
	免疫不全・骨形成不全症遺伝子検査	SMARCAL1, RNU4ATAC, EXTL3
	DNA修復異常症遺伝子検査	ATM, MRE11, NBN, RAD50, LIG4, NHEJ1, DCLRE1C, PRKDC, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS, RNF168, MCM4, BLM
	外胚葉形成不全症遺伝子検査	IKBKG, NFKBIA(IKBA), IKBKB, ORAI1
毛髪-肝-腸症候群遺伝子検査	SKIC3(TTC37)、SKIC2(SKIV2L)	
3	B細胞欠損症遺伝子検査	BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, BLNK, PIK3CD, PIK3R1, TCF3, SLC39A7, TRNT1, IKZF1, IKZF3, FNIP1, SPI1
	高IgM症候群遺伝子検査	CD40LG, AICDA, CD40, UNG, INO80, PIK3CD, PIK3R1, PTEN, IKBKG
	分類不能型免疫不全症遺伝子検査 (1)	TNFSF12, TNFSF13, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD19, CR2, PLCG2, IKZF1, IKZF3, NFKB1, NFKB2, SEC61A1, IRF2BP2, ATP6AP1, ARHGEF1, SH3KBP1, DNMT3B, ZBTB24, CDCA7, HELLS
	分類不能型免疫不全症遺伝子検査 (2)	ICOS, PLCG2, LRBA, CTLA4, IL21R, MALT1, MSN, CARD11, BCL10, ITK, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, NFKB2, KRAS, ICOSLG
4	家族性血球貪食性リンパ組織球症遺伝子検査	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, FAAP24, SLC7A7, LYST, RAB27A, AP3B1, AP3D1, SH2D1A, XIAP(BIRC4), RHOG, CDC42, HAVCR2, NLRC4, MVK
	自己免疫性リンパ増殖症候群遺伝子検査	FAS, FASLG, CASP8, NRAS, KRAS, AIRE, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, STAT3, IKZF1, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, TNFAIP3, RELA, CARD11, ADA2, PTEN
	IPEX症候群遺伝子検査	FOXP3, IL2RA, IL2RB, CTLA4, LRBA, STAT3, FERMT1, STAT1, STAT5B, DEF6, NBEAL2, BACH2, IKZF1, DOCK8
	炎症性腸疾患遺伝子検査	IL10, IL10RA, IL10RB, RIPK1, FOXP3, CTLA4, LRBA, WAS, XIAP(BIRC4), CYBA, CYBB, NCF2, NCF4, TNFAIP3, TTC7A, IKBKG, SKIC3(TTC37), SKIC2(SKIV2L), SAMD9, RELA
	EBウイルス関連リンパ増殖性疾患遺伝子検査	SH2D1A, XIAP, MAGT1, ZAP70, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, CTLA4, PRF1, STXBP2, FAS, IKZF3, NBEAL2

IUIS分類	検査名	対象遺伝子（2025改定）
5	好中球減少症遺伝子検査 (1)	ELANE, HAX1, WAS, CSF3R, SRP54, CXCR4, VPS45, DNAJC21, EFL1
	好中球減少症遺伝子検査 (2)	GFI1, G6PC3, SLC37A4, TAFAZZIN, VPS13B, USB1, JAGN1, CLPB, SMARCD2, CXCR2
	白血球粘着不全症遺伝子検査	ITGB2, SLC35C1, FERMT3, RASGRP2, RAC2, ACTB, FPR1, CTSC, WDR1, CCR2, CEBPE
	慢性肉芽腫症遺伝子検査	CYBB, CYBA, NCF2, NCF4, G6PD, CYBC1
	家族性樹状細胞欠損症遺伝子検査	GATA2, CSF2RA, CSF2RB, IRF7, IRF8
	シュワッハマン・ダイヤモンド症候群	SBDS
6	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症遺伝子検査	IL12RB1, IL12B, IL12RB2, IL23R, IFNGRI, IFNGR2, STAT1, CYBB, IRF8, TYK2, RORC, JAK1, IKBKG, GATA2, ISG15
	TLR異常症遺伝子検査	IRAK4, MYD88, TIRAP, IKBKG, NFKBIA, IKBKB, RPSA, NKX2-5, RBCK1, TLR7, TLR8, IRF4, IRAK1
	慢性皮膚粘膜カンジダ症遺伝子検査	IL17RA, IL17F, STAT1, TRAF3IP2, RORC, AIRE, STAT3, IL12RB1, IL12B, CARD9, IL17RC
	ウイルス易感染症遺伝子検査	STAT1, STAT2, IRF7, IFNAR1, FCGR3A, IFIH1, IRF8, MCM4, IRF9, IFNAR2, NOS2, ZNF1, POLR3A, POLR3C, POLR3F, MAP1LC3B2, TLR7
	ヘルペス脳炎関連遺伝子検査	TLR3, UNC93B1, TRAF3, TICAM1(TRIF), TBK1, IRF3, DBR1, SNORA31, ATG4A
	無脾症遺伝子検査	RPSA, HMOX1
	化膿性汗腺炎遺伝子検査	NCSTN, PSEN1, PSENE1
	疣贅状表皮発育異常症	TMC6, TMC8, CXCR4, CIB1
7	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査	ADA2, NLRC4, TNFAIP3
	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査 (AGS)	TREX1, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEH2A, SAMHD1, ADAR, IFIH1, RNU7-1, LSM11
	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査3 (インフラマソーム関連)	NLRC4, TNFAIP3
	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査4 (STING/ I 型インターフェロン症)	ADA2
	遺伝性自己炎症疾患遺伝子検査5 (NF- κ B関連)	TNFAIP3
	クリオピリン関連周期熱症候群遺伝子検査	NLRP3
	高IgD症候群遺伝子検査	MVK
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群遺伝子検査	PSTPIP1
7	TNF受容体関連周期性症候群遺伝子検査	TNFRSF1A
	中條 - 西村症候群遺伝子検査	PSMB8, PSMA3, PSMB4, PSMB9, POMP
	家族性地中海熱遺伝子検査	MEFV
	ブラウ症候群遺伝子検査	NOD2
8	補体欠損症遺伝子検査	C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CFB, CFI, CFP, MASP2, MBL2, CFD
	補体欠損症遺伝子検査 (遺伝性血管性浮腫含む)	SERPING1, F12, ANGPT1, PLG, CD55, CD59

IUIS分類	検査名	対象遺伝子（2025改定）
9	先天性角化異常症遺伝子検査	DKC1, TERC, TERT, TINF2, RTEL1, ACD, WRAP53, PARN, CTC1, NOP10, NHP2, STN1, DCLRE1B