

## 原発性免疫不全症候群主要責任遺伝子 (JSIAD)

IUIS分類 (2019)	検査名	対象遺伝子
1	重症複合免疫不全症 (1)	IL2RG, JAK3, IL7R, RAG1, RAG2, DCLRE1C, ADA, PNP, ZAP70, LIG4, NHEJ1, TBX1
	重症複合免疫不全症 (2)	AK2, CORO1A, FOXP1, PRKDC, PTPRC, STAT5B, ORAI1, STIM1, MAGT1, RAC2, CHD7, SEMA3E, POLE, ATM, CD3D, CD3E, CD247, LAT
	MHC欠損症	TAP1, TAP2, B2M, CIITA, RFXANK, RFX5, RFXAP
2	ウィ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, TGFB1, TGFB2, SPINK5, PGM3, CARD11, DOCK8
	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	IKBK, NFKBIA, IKKB, ORAI1
3	B細胞欠損症遺伝子検査	BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, BLNK, PIK3CD, PIK3R1, TCF3, SLC39A7, TRNT1, IKZF1, IKZF3
	高IgM症候群遺伝子検査	CD40LG, AICDA, CD40, UNG, INO80, PIK3CD, PIK3R1, PTEN, IKBK
	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
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
	自己免疫性リンパ増殖症候群遺伝子検査	FAS, FASLG, CASP8, CASP10, NRAS, KRAS, AIRE, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, STAT3, SH2D1A, IKZF1, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, TNFAIP3
	IPEX症候群遺伝子検査	FOXP3, IL2RA, IL2RB, CTLA4, LRBA, STAT3, FERMT1, STAT1, STAT5B
	炎症性腸疾患遺伝子検査	IL10, IL10RA, IL10RB, NFAT5, TGFB1, RIPK1, FOXP3, IL2RA, CTLA4, LRBA, WAS, XIAP, CYBA, CYBB, NCF2, NCF4, TNFAIP3
	EBウイルス関連リンパ増殖性疾患遺伝子検査	SH2D1A, XIAP, CD27, RASGRP1, CARMIL2, MAGT1, PRKCD, STK4, ITK, ZAP70, MCM4, PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, CTLA4, PRF1, STXBP2, FAS
5	好中球減少症遺伝子検査 (1)	ELANE, HAX1, WAS, CSF3R, SRP54, CXCR4
	好中球減少症遺伝子検査 (2)	GF11, G6PC3, SLC37A4, TAZ, VPS13B, USB1, JAGN1, CLPB
	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群	SBDS
	白血球粘着不全症遺伝子検査	ITGB2, SLC35C1, FERMT3, RASGRP2
	慢性肉芽腫症遺伝子検査	CYBB, CYBA, NCF2, NCF4, G6PD
	食細胞機能異常症遺伝子検査	RAC2, ACTB, FPR1, CTSC, WDR1, MRTFA, SLC11A1, CEBPE, G6PD, MPO
	家族性樹状細胞欠損症遺伝子検査	GATA2, CSF2RA, CSF2RB, IRF7, IRF8

IUIS分類 (2019)	検査名	対象遺伝子
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
	TLR異常症遺伝子検査	IRAK4, MYD88, TIRAP, IKBKG, NFKBIA, IKBKB, RPSA, NKX2-5, RBCK1
	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
	ウイルス易感染症遺伝子検査	STAT1, STAT2, IRF7, IFNAR1, FCGR3A, IFIH1, TLR3, TBK1, DBR1, IRF8, MCM4, TMC6, TMC8, CXCR4
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
	クリオピリン関連周期性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
	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
	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
	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
9	先天性角化異常症遺伝子検査	DKC1, TERC, TERT, TINF2, RTEL1, ACD, WRAP53, PARN, CTC1, DCLRE1C