

Variant Screening - Disease screening 2 (ACMG)

ACMGの専門家パネル

カテゴリ	疾患名 (Japanese)	Category	Disease name (English)
がん	家族性乳がん・卵巣がん症候群 1	Cancer-related	Breast-ovarian cancer, familial 1
がん	家族性乳がん・卵巣がん症候群 2	Cancer-related	Breast-ovarian cancer, familial 2
がん	家族性甲状腺髄様がん	Cancer-related	Familial medullary thyroid carcinoma
がん	リ・フラウメニ (Li-Fraumeni) 症候群 1	Cancer-related	Li-Fraumeni syndrome 1
がん	リンチ症候群	Cancer-related	Lynch syndrome
がん	多発性内分泌腫瘍 (MEN) 1型	Cancer-related	Multiple endocrine neoplasia, type 1
がん	多発性内分泌腫瘍 (MEN) 2a型	Cancer-related	Multiple endocrine neoplasia, type 2a
がん	多発性内分泌腫瘍 (MEN) 2b型	Cancer-related	Multiple endocrine neoplasia, type 2b
がん	MYH関連ポリポーシス	Cancer-related	MYH-associated polyposis
がん	神経線維腫症2型	Cancer-related	Neurofibromatosis, type 2
がん	傍神経節腫 2	Cancer-related	Paragangliomas 2
がん	傍神経節腫 3	Cancer-related	Paragangliomas 3
がん	傍神経節腫 4	Cancer-related	Paragangliomas 4
がん	ポイツ・ジェガース (Peutz-Jeghers) 症候群	Cancer-related	Peutz-Jeghers syndrome
がん	PTEN過誤腫症候 (ハマルトーマ) PTEN腫瘍症候群(PHTS)	Cancer-related	PTEN hamartoma tumor syndrome
がん	網膜芽細胞腫	Cancer-related	Retinoblastoma
がん	結節性硬化症 1	Cancer-related	Tuberous sclerosis 1
がん	結節性硬化症 2	Cancer-related	Tuberous sclerosis 2
がん	フォン・ヒッペル・リンドウ病	Cancer-related	Von Hippel-Lindau syndrome
がん	大腸腺腫性ポリポーシス	Cancer-related	Familial adenomatous polyposis 1
がん	傍神経節腫 1	Cancer-related	Glomus Tumors, Familial, 1
がん	傍神経節腫 5	Cancer-related	Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndromes
がん	若年性ポリポーシス症候群	Cancer-related	Juvenile polyposis syndrome
がん	家族性乳がん・卵巣がん症候群3	Cancer-related	Malignant cancer of the breast/Breast-ovarian cancer, familial 3
がん	ウィルムス腫瘍	Cancer-related	Nephroblastoma/Wilms' tumor
がん	傍神経節腫 6	Cancer-related	Pheochromocytoma/Paragangliomas 6
がん	ピロマトリックスがん	Cancer-related	Pilomatixoma
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤 4	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm, familial thoracic 4
心血管系疾患	家族性胸部大動脈瘤 6	Cardiovascular-related	Aortic aneurysm, familial thoracic 6
心血管系疾患	不整脈原性右室心筋症5型	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 5
心血管系疾患	不整脈原性右室心筋症8型	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 8
心血管系疾患	不整脈原性右室心筋症9型	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 9
心血管系疾患	不整脈原性右室心筋症10型	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 10
心血管系疾患	不整脈原性右室心筋症11型	Cardiovascular-related	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, type 11
心血管系疾患	ブルガダ症候群 1	Cardiovascular-related	Brugada syndrome 1
心血管系疾患	カテコラミン誘発性多型性心室頻拍 (CPVT)	Cardiovascular-related	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia
心血管系疾患	拡張型心筋症 1 A	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1A
心血管系疾患	家族性高コレステロール血症	Cardiovascular-related	Familial hypercholesterolemia
心血管系疾患	左心室非圧縮 6	Cardiovascular-related	Left ventricular noncompaction 6
心血管系疾患	QT延長症候群 1	Cardiovascular-related	Long QT syndrome 1
心血管系疾患	QT延長症候群 2	Cardiovascular-related	Long QT syndrome 2
心血管系疾患	QT延長症候群 3	Cardiovascular-related	Long QT syndrome 3
心血管系疾患	エーラス・ダンロス症候群,血管型	Cardiovascular-related	Autosomal recessive Ehlers-Danlos syndrome, vascular type
心血管系疾患	常染色体優性家族性高コレステロール血症	Cardiovascular-related	Familial hypercholesterolemia 3
心血管系疾患	Loeys-Dietz症候群1型	Cardiovascular-related	Loeys-Dietz syndrome 1
心血管系疾患	Loeys-Dietz症候群2型	Cardiovascular-related	Loeys-Dietz syndrome 2
心血管系疾患	Loeys-Dietz症候群3型	Cardiovascular-related	Loeys-Dietz syndrome 3
心血管系疾患	マルファン症候群	Cardiovascular-related	Marfan syndrome
心血管系疾患	常染色体優性拡張型心筋症	Cardiovascular-related	Myofibrillar myopathy, filamin C-related/Dilated cardiomyopathy, dominant
心血管系疾患	拡張型心筋症 2J	Cardiovascular-related	Primary dilated cardiomyopathy/Dilated cardiomyopathy 2J
心血管系疾患	家族性肥大型心筋症	Cardiovascular-related	Primary familial hypertrophic cardiomyopathy/Familial hypertrophic cardiomyopathy
心血管系疾患	カテコラミン誘発性多型性心室頻拍 (CPVT) 2	Cardiovascular-related	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, 2
心血管系疾患	カテコラミン誘発性多型性心室頻拍 (CPVT) 5	Cardiovascular-related	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, 5, with or without muscle weakness
心血管系疾患	拡張型心筋症 1 D	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1D
心血管系疾患	ロイス・ディーツ症候群 (LDS) 1 B型	Cardiovascular-related	Loeys-Dietz syndrome type 1B
心血管系疾患	ロイス・ディーツ症候群 (LDS) 2 B型	Cardiovascular-related	Loeys-Dietz syndrome type 2B
心血管系疾患	遺伝性出血性末梢血管拡張症 (オスラー病) 2型	Cardiovascular-related	Hereditary hemorrhagic telangiectasia, type 1
心血管系疾患	拡張型心筋症 1HH	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1HH
心血管系疾患	拡張型心筋症 1I	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1I
心血管系疾患	拡張型心筋症 1DD	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1DD
心血管系疾患	拡張型心筋症 1Z	Cardiovascular-related	Dilated cardiomyopathy 1Z
心血管系疾患	QT延長症候群 14	Cardiovascular-related	Long QT syndrome 14

心血管系疾患	QT延長症候群 15	Cardiovascular-related	Long QT syndrome 15
心血管系疾患	QT延長症候群 16	Cardiovascular-related	Long QT syndrome 16
先天性代謝異常症	オルニチンカルバモイルトランスフェラーゼ欠乏症	Inborn error of metabolism	Ornithine carbamoyltransferase deficiency
先天性代謝異常症	ピオチニダーゼ欠損症; 複合カルボキシラーゼ欠損症	Inborn error of metabolism	Biotinidase deficiency
先天性代謝異常症	ファブリー病	Inborn error of metabolism	Fabry disease
先天性代謝異常症	筋型糖原病	Inborn error of metabolism	Glycogen storage disease, type II
その他の疾患	ウィルソン病	Other diseases	Wilson disease
その他の疾患	ヘモクロマトーシス	Other diseases	Hereditary hemochromatosis
その他の疾患	遺伝性出血性末梢血管拡張症（オスラー病）1型	Other diseases	Hereditary hemorrhagic telangiectasia type 1
その他の疾患	悪性高熱症	Other diseases	Malignant hyperthermia susceptibility
その他の疾患	若年発症成人型糖尿病（MODY3）	Other diseases	Maturity-onset diabetes of the young, type 3
その他の疾患	網膜色素変性症/RPE65関連網膜症	Other diseases	Retinitis pigmentosa 20/RPE65-related retinopathy
その他の疾患	トランスサイレチン型アミロイドーシス	Other diseases	Amyloidogenic transthyretin amyloidosis