

疾患名	遺伝子名	方法	施設	責任者	所要期間	費用	備考
乳児重症ミオクロニーてんかん	SCN1A, SCN2A, (PCDH19)	シーケンス, MLPA	福岡大学医学部小児科	廣瀬 伸一	6-8週間		2011年9月現在
GEFS+	SCN1A, GABRG2	シーケンス	福岡大学医学部小児科	廣瀬 伸一	6-8週間		
夜間前頭葉てんかん	CHRNA4, CHRN2	シーケンス	福岡大学医学部小児科	廣瀬 伸一	6-8週間		
良性新生児けいれん	KCNQ2, KCNQ3, SCN2A	シーケンス, MLPA	福岡大学医学部小児科	廣瀬 伸一	6-8週間		
Epilepsy and mental retardation limited to females	PCDH19	シーケンス	福岡大学医学部小児科	廣瀬 伸一	6-8週間		
疾患名	遺伝子名	方法	施設	責任者	所要期間	費用	備考
大田原症候群	ARX, STXBP1	シーケンス, HRM	山形大学小児科	加藤 光広	2-4か月		2011年9月現在
早期ミオクロニー脳症	SLC25A22, ARX, STXBP1	シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	数か月		
West症候群(男)	ARX	シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	2-3か月		
West症候群(女)	CDKL5	HRM, シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	3-4か月		
白質低形成を伴うWest症候群	SPTAN1	HRM	山形大学小児科	加藤 光広	2-3か月		
原因不明の早期発症てんかん性脳	ARX, CDKL5, STXBP1, SPT	HRM, シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	数か月		
言語障害を伴うローランドてんかん	SRPX2	HRM, シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	2-3か月		
滑脳症	LIS1, DCX, TUBA1A	シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	数か月		頭部MRI事前送付
皮質下異所性灰白質	DCX, TUBA1A	シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	数か月		頭部MRI事前送付
外性器異常を伴うX連鎖性滑脳症	ARX	シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	2-3か月		頭部MRI事前送付
多小脳回	TUBA8, TUBB2B, SRPX2	HRM, シーケンス	山形大学小児科	加藤 光広	数か月		頭部MRI事前送付
疾患名	遺伝子名	方法	施設	責任者	所要期間	費用	備考
乳幼児てんかんの遺伝子解析	CDKL5, STXBP1などのてんかん関連遺伝子(必要に応じて項目を追加することがあります。)	シーケンス(必要に応じて追加することがあります。)	東京女子医大統合医科学研究所第13研究室	山本 俊至 准教授	無期限	費用はいただいておりますが、同意書の書式などが必要ですので、事前にご相談下さい。	2011年9月現在 連絡先: 〒162-8666 東京都新宿区河田町8-1 東京女子医科大学統合医科学研究所第13研究室 TEL:03-3353-8112 ext24013 FAX:03-5269-7667 EM:yamamoto.toshiyuki@twmu.ac.jp

疾患名	遺伝子名	方法	施設	責任者	所要期間	費用	備考
乳児重症ミオクロニーてんかん	SCN1A	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月	現在、費用はいただいておりますが、同意書の書式などが必要ですので、事前にご相談下さい。	
夜間前頭葉てんかん	CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
若年性ミオクロニーてんかん	CHRNA7, EFHC1, GABRA1	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
GEFS+	SCN1A, SCN1B, GABRG2, GABRD	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
反復性失調症、全般てんかん	CACNB4	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
特発性全般てんかん	CLCN2	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
良性新生児けいれん	KCNQ2, KCNQ3	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
反復性失調症を伴う全般てんかん	CACNA1A	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
小児欠神てんかん	CACNA1H	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
大田原症候群	ARX, STXBP1	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
Epilepsy and mental retardation limited to females	PCDH19	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
Lafore disease	EPM2A, NHLRC1	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
特発性側頭葉てんかん	LGI1	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
Early onset absence epilepsy	SLC2A1	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
Generalized epilepsy and paroxysmal dyskinesia	KCNMA1	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
Familial hemiplegic migraine and epilepsy	ATP1A2	マイクロアレイ	弘前大学医学研究科神経精神医学講座	兼子 直	2-3ヶ月		
疾患名	遺伝子名	方法	施設	責任者	所要期間	費用	備考
Unverricht-Lundborg disease	CSTB	PCR(シーケンス、サザン)	京都大学神経内科	池田昭夫	2-4か月	検査費用は原則発生しませんが、同意書の書式などが必要ですので、事前に御相談下さい。	事前に臨床情報を提示願う
家族性外側側頭葉てんかん	LGI1	シーケンス	京都大学神経内科	池田昭夫	2-4か月	検査費用は原則発生しませんが、同意書の書式などが必要ですので、事前に御相談下さい。	事前に臨床情報を提示願う