

遺伝子診断例一覧

	疾患名	原因遺伝
1.	先天性表皮水疱症（栄養障害型その他）	COL7A1 etc
2.	遺伝性ポルフィリン症	FECH etc
3.	腸性肢端皮膚炎（亜鉛欠乏症）	SLC39A4
4.	Fabry 病	GAL
5.	Siemens 型水疱性魚鱗癬	KRT2
6.	水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症	KRT1/10
7.	伴性劣性魚鱗癬	SS
8.	Sjögren-Larsson 症候群	FALDH
9.	色素失調症	NEMO
10.	Darier 病	ATP2A2
11.	Hailey-Hailey 病	ATP2C1
12.	顆粒変性性表皮母斑	KRT1/10
13.	Papillon-Lefèvre 症候群	CTSC
14.	Vörner 型掌蹠角化症	KRT9
15.	斑状掌蹠角化症	KRT6a, b, c
16.	先天性爪甲硬厚症	KRT6a, b, 16, 17
17.	Buschke-Ollendorff 症候群	LEMD3
18.	Cowden 病	PTEN
19.	Dowling-Degos 病	KRT5
20.	白色海綿状母斑	KRT4/13
21.	無（低）汗性外胚葉形成異常	EDA1/EDAR/EDARADD
22.	先天性無痛無汗症	NTRK1
23.	Albright 骨異栄養症	GNAS
24.	弾力線維性仮性黄色腫	ABCC6
25.	Waardenburg 症候群	PAX3/FOX10/MITF
26.	Wilson 病	ATP7B
27.	Netherton 症候群	SPINK5
28.	疣贅状表皮発育異常症	TMC6/TMC8