

遺伝子解析数(2017.4-2024.9 報告)

遺伝子	総 数	院 内	院 外	病的バリエント同定 症例数, 院内, 院外	病名(病的バリエント同定症例数)
<i>AIRE</i>	1	0	1	0, 1	副甲状腺機能低下症
<i>ALPL</i>	51	35	16	27, 12	低ホスファターゼ症
<i>AP2S1</i>	1	1	0	0, 0	家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症疑い
<i>CASR</i>	13	3	10	2, 3	常染色体顕性低カルシウム血症 1 型(4) 家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症 1 型(1)
<i>CYP24A1</i>	1	0	1	0, 0	特発性高カルシウム血症疑い
<i>CYP27B1</i>	2	0	2	0, 1	ビタミン D 依存性くる病 1 型
<i>FGF23</i>	6	0	6	0, 0	常染色低顕性低リン血症性くる病疑い
<i>FGFR3</i>	46	27	19	12, 12	軟骨無形成症(14) 軟骨低形成症(10)
<i>GALNT3</i>	1	0	1	0, 1	腫瘍状石灰化症
<i>GATA3</i>	5	1	4	0, 3	HDR 症候群
<i>GCM2</i>	2	1	1	1, 0	副甲状腺機能低下症
<i>GNA11</i>	10	6	4	3, 2	常染色体顕性低カルシウム血症 2 型
<i>GNAS</i>	20	11	9	10, 8	偽性副甲状腺機能低下症 1a(4) 偽性偽性副甲状腺機能低下症(4) 偽性副甲状腺機能低下症 1b(7) McCune-Albright 症候群(3)
<i>PHEX</i>	61	16	45	15, 44	X 連鎖性低リン血症性くる病/骨軟化症
<i>PIK3R1</i>	4	4	0	3, 0	SHORT 症候群
<i>PTH</i>	1	0	1	0, 0	副甲状腺機能低下症
<i>SAMD9</i>	1	0	1	0, 0	腫瘍状石灰化症疑い
<i>TBX1</i>	1	0	1	0, 0	副甲状腺機能低下症
<i>VDR</i>	2	0	2	0, 0	ビタミン D 依存性くる病 2 型疑い

(家族解析含まず)