

遺伝性乳がん・卵巣がん症候群の遺伝子診断  
BRCA1/2遺伝子検査 検査項目一覧

発端者向け検査

検査項目	検体量	保存条件	所要日数	検査方法
<b>FBOC スクリーニング</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	<b>ダイレクトシーケンシング</b>
BRCA1/2遺伝子のすべてのエクソン(non-coding exonを除く)およびエクソン-イントロンの境界について全塩基配列を解析します。				
<b>FBOC N-セット</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	<b>ダイレクトシーケンシング</b>
日本人の遺伝性乳がん・卵巣がん症候群と疑われた症例を対象にした複数の研究の結果に基づいて設定された検査です。日本人で変異が多く検出されているBRCA1/2遺伝子のエクソンおよびエクソン-イントロンの境界について解析します。(BRCA1:エクソン2,5,11,12,13、BRCA2:エクソン9,10,11,13,20,21,23) これまでに日本人で検出されている変異の約80%は、「FBOC N-セット」の解析対象となっている上記のエクソンに存在します。				
<b>FBOC N-Reflexセット</b>	-	-	約1ヵ月	<b>ダイレクトシーケンシング</b>
上記「FBOC N-セット」で解析の対象となっていないエクソンを解析します。(BRCA1:エクソン3,6,7,8,9,10,14,15,16,17,18,19,20,21,22,23,24、BRCA2:エクソン2,3,4,5,6,7,8,12,14,15,16,17,18,19,22,24,25,26,27) 「FBOC N-セット」で変異が検出されなかった場合に、ご依頼に応じて追加で解析を行います。 残存検体を用いますので、新たな検体は必要ありません。				
<b>BRCA MLPA</b>	-	-		<b>MLPA</b>
BRCA1/2遺伝子のエクソンレベルの比較的大きな変異(重複や欠失)を解析します。 「FBOC スクリーニング」、または「FBOC N-セット」と「FBOC N-Reflexセット」で変異が検出されなかった場合に、ご依頼に応じて追加で解析を行います。 残存検体を用いますので、新たな検体は必要ありません。				

血縁者向け検査

検査項目	検体量	保存条件	所要日数	検査方法
<b>FBOC シングルサイト</b>	2ml	冷蔵	約3週間	<b>ダイレクトシーケンシング</b>
発端者(既発症の血縁者)で検出されたBRCA1/2遺伝子変異と同じ変異の有無を調べます。 ご出検の際には、発端者で検出されている変異の情報を必ずご提示ください。				

【ご確認ください】

■BRCA1/2遺伝子の遺伝子配列特許は、Myriad Genetics, Inc(米国、以下Myriad社)が保有しています。弊社は、2000年にMyriad社とBRCA1/2遺伝子検査に関する独占実施権契約を締結しました。弊社で受託するBRCA1/2遺伝子の検査は、この契約に基づいて実施されます。

■遺伝子検査の実施におきましては、社団法人日本衛生検査所協会「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」、遺伝関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」を遵守することを基本といたします。

■BRCA1/2遺伝子検査の実施には、遺伝カウンセリングが前提となるとされています。また、BRCA1/2遺伝子検査を委託される場合には、上記の指針・ガイドラインを遵守するために社内の倫理委員会に申請し承認された「家族性腫瘍の遺伝子検査受託実施指針」に基づき、事前の委受託契約が必要となります。

BRCA1/2遺伝子検査についてのお問い合わせは、下記で受け付けております。

株式会社ファルコバイオシステムズ 遺伝子事業部

〒613-0036

京都府久世郡久御山町田井西荒見17-1

TEL : 0774-46-2639 FAX : 0774-46-2655

URL : <http://falco-genetics.com/>

BRCA\_WEB(2010.2)