

BRCA1/2遺伝子検査 検査項目一覧

発端者向け検査

検査項目名	検体量(末梢血)	保存条件	所要日数	検査方法
HBOCスクリーニング	全血2mL	冷蔵	21~22日	SBS法 [†] およびMLPA法
	BRCA1/2遺伝子すべてのエクソン(non-coding exonを除く)およびエクソン-イントロンの境界領域について、全塩基配列を解析します。また、あわせてMLPA法によりBRCA1/2遺伝子のエクソンレベルの比較的大きな変異(欠失や重複)を検索します。			
クイック HBOC	全血2mL	冷蔵	5営業日	SBS法 [†] およびMLPA法
	「HBOCスクリーニング」を迅速に実施します。			
追加 HBOCスクリーニング	-	-	21~22日	SBS法 [†] およびMLPA法
	他の遺伝学的検査(TP53遺伝子検査など)で変異が検出されなかった場合に、追加でご依頼いただく項目です。(残存検体を用いることが可能ですので、保存状況についてはお問い合わせください。)			

[†]SBS(Sequence by Synthesis)法:

フローセル上に形成したクラスターをテンプレートとし、4種類の蛍光標識ヌクレオチドを用いて同時並行に1塩基ずつ合成し、配列を決定する方法です。

血縁者向け検査

検査項目	検体量(末梢血)	保存条件	所要日数	検査方法
HBOC シングルサイト	全血2mL	冷蔵	14~15日	サンガー法またはMLPA法
	発端者で検出された変異と同じ変異の有無を調べます。ご依頼の際には、発端者で検出された変異の情報を必ずご提示ください。			

【ご注意ください】

- EDTA 2Naによる採血を推奨しています。
- BRCA1/2遺伝子の5'UTRや3'UTR、およびイントロン深部(エクソンとの境界部分から離れた領域)は解析対象になっていません。そのような領域にある変異は、検出することができません。
- BRCA1/2遺伝子検査は、日本では保険適応になっていません(2017年5月現在)。
- BRCA1/2遺伝子検査は、米国ミリアド・ジェネティクス(Myriad Genetics, Inc.)のライセンスに基づいて実施しています。

株式会社ファルコバイオシステムズ
バイオメディカル部

〒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

遺伝性乳がん・卵巣がんの情報サイト(医療従事者向け)

<http://www.falco-genetics.com/brca/medical/index.html>

2017年5月