

## MLH1/MSH2/MSH6/PMS2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	保存条件	所要日数	検査方法
<b>MLH1/MSH2/MSH6 フルシークエンシング</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	ダイレクトシークエンシング
MLH1遺伝子、MSH2遺伝子、MSH6遺伝子の全エクソンおよびエクソン-イントロンの境界について全塩基配列を解析します。				
<b>MLH1/MSH2 フルシークエンシング</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	ダイレクトシークエンシング
MLH1遺伝子およびMSH2遺伝子の全エクソンおよびエクソン-イントロンの境界について全塩基配列を解析します。				
<b>MLH1 フルシークエンシング</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	ダイレクトシークエンシング
MLH1遺伝子の全エクソンおよびエクソン-イントロンの境界について全塩基配列を解析します。				
<b>MSH2 フルシークエンシング</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	ダイレクトシークエンシング
MSH2遺伝子の全エクソンおよびエクソン-イントロンの境界について全塩基配列を解析します。				
<b>MSH6 フルシークエンシング</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	ダイレクトシークエンシング
MSH6遺伝子の全エクソンおよびエクソン-イントロン境界について全塩基配列を解析します。 MLH1遺伝子、MSH2遺伝子に変異が検出されなかった場合などに、受託いたします。				
<b>PMS2 フルシークエンシング</b>	7ml	冷蔵	約1ヵ月	ダイレクトシークエンシング
PMS2遺伝子の全エクソンおよびエクソン-イントロン境界について全塩基配列を解析します。 MLH1遺伝子、MSH2遺伝子、MSH6遺伝子に変異が検出されなかった場合に、受託いたします。				
<b>MLH1/MSH2 MLPA</b>	7ml	冷蔵	約3週間	MLPA
MLH1遺伝子とMSH2遺伝子のエクソンレベルの比較的大きな重複や欠失を解析します。 フルシークエンシングでMLH1遺伝子、MSH2遺伝子に変異が検出されなかった場合などに、受託いたします。				

\* 弊社以外でMLH1遺伝子やMSH2遺伝子のシークエンシング解析をすでに実施され、弊社にこの解析のみをご依頼の場合には、下記までお問い合わせください。

\* 追加で検査をご依頼いただく場合は、残存検体を用いますので、新たな検体のご提出は必要ありません。

### 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>MMR シングルサイト</b>	2ml	冷蔵	約3週間	ダイレクトシークエンシング
発端者(既発症の血縁者)で検出されたMLH1/MSH2/MSH6/PMS2遺伝子の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。				

### 【ご確認ください】

■ MLH1遺伝子およびMSH2遺伝子の配列は、Genzyme Corporation(米国、以下Genzyme社)が特許を所有しています。弊社はGenzyme社とMLH1遺伝子検査およびMSH2遺伝子配列に関して使用許諾契約を締結し、同遺伝子検査を実施しています。

■ 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。

■ MLH1/MSH2/MSH6/PMS2遺伝子検査を提供するにあたっては、リンチ症候群(HNPCC)についての遺伝カウンセリングが必要になります。また、同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、あらかじめ委受託契約が必要となります。

MLH1/MSH2/MSH6/PMS2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/>