

リンチ症候群の遺伝子診断
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
MMR スクリーニング	2.0 mL	冷蔵	21～22日	SBS法およびMLPA法
MLH1、MSH2、MSH6、PMS2遺伝子すべてのエクソンおよびエクソン-イントロンの境界領域について塩基配列を解析します。あわせてMLH1、MSH2、EPCAM遺伝子(エクソン9)のエクソンレベルの比較的大きな欠失や重複も同時に解析します。				
MLH1 フルシークエンシング	2.0 mL	冷蔵	21～22日	SBS法
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。				
MSH2 フルシークエンシング	2.0 mL	冷蔵	21～22日	SBS法
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。				
MSH6 フルシークエンシング	2.0 mL	冷蔵	21～22日	SBS法
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。				
PMS2 フルシークエンシング	2.0 mL	冷蔵	21～22日	SBS法
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/MSH2 MLPA	2.0 mL	冷蔵	21～22日	MLPA法
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。また、EPCAM遺伝子の最終エクソン(エクソン9)も解析の対象となっています。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。				
追加MMR 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。				

* 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MLH1/MSH2 MLPA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
MMR シングルサイト	2.0 mL	冷蔵	14～15日	ダイレクトシークエンシング またはMLPA
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】

■ 弊社は、臨床検査として行われる家族性腫瘍関連の遺伝学的検査を受託するにあたって、日本衛生検査所協会「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」を遵守します。また、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」、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」および日本家族性腫瘍学会「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン」に沿って同遺伝学的検査が実施されることを基本としています。同遺伝学的検査の受託にあたっては、ご依頼になる医療機関に必要な体制の整備をお願いしています。詳細は、「家族性腫瘍遺伝子検査 受託実施指針」をご参照ください。

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 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

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