

## MLPA®キット、関連試薬一覧

### ■先天性/遺伝性疾患解析1

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
P151/P152	<b>ABCA4</b>	ABCA4(ABCR)	特定領域	シュタルガルト病、網膜色素変性症、加齢黄斑変性症など	
P109	<b>ABCB4</b>	ABCB4(MDR1)	特定領域	リン脂質低下による胆石症	
P092	<b>ABCC6</b>	ABCC6	特定領域	弾性繊維性仮性黄色腫	
P117	<b>ABCC8</b>	ABCC8	全エクソン領域	新生児持続性高インスリン血症性低血糖症	
P305	<b>AGXT</b>	AGXT,GRHPR	特定領域	原発性シュウ酸尿症	AGXT遺伝子に関しては全エクソン領域を網羅。AGXT遺伝子にはI244T(exon 7), C33_34insC(exon 1), G170R(exon 4)の変異に対応したプローブも含まれる。
P296	<b>aHUS</b>	MCP,CFI	特定領域	溶血性尿毒症症候群	
P244	<b>AIP-MEN</b>	AIP,MEN1 他	特定領域	下垂体腺腫、多発性内分泌腫瘍症	AIP遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P255	<b>ALDOB</b>	ALDOB	全エクソン領域	遺伝性果糖不耐症	
P191/P192	<b>Alport</b>	Col4A5	特定領域	Alport(オールポート)症候群	
P074	<b>Androgen receptor</b>	AR	全エクソン領域	アンドロゲン不応症	
P170	<b>APP</b>	APP	特定領域	早期発症型のアルツハイマー病、脳アミロイドアンギオパチー(脳アミロイド血管症)	
P168	<b>ARVC-PKP2</b>	PKP2,JUP,DSP,TGFb3,RYR2	特定領域	不整脈源性右室心筋症	
P041/P042	<b>ATM</b>	ATM	全エクソン領域	毛細血管拡張性失調症	P041とP042を併せてATM遺伝子の全エクソン領域をカバー。
P343	<b>AUTISM-1</b>	15q11-q13, 16p11, SHANK3	特定領域	自閉症	
P367	<b>BEST1-PRPH2</b>	BEST1,PRPH2	特定領域	卵黄状黄斑ジストロフィー	BEST1については全エクソン領域を網羅。
P210	<b>BTK</b>	BTK	全エクソン領域	無ガンマグロブリン血症	
ME030	<b>BWS</b>	KvDMR,H19DNR,IGF2	特定領域	ベックウィズ・ウィーデマン症候群、ラッセル・シルバー症候群	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
P279	<b>CACNA1A</b>	CACNA1A	特定領域	神経疾患、家族性片麻痺性片頭痛、一過性運動失調	
P050	<b>CAH</b>	CYP21A2,CYP21P,C4A,C4B,TNXB,CREBL1	特定領域	先天性副腎皮質過形成	CYP21P遺伝子は、CYP21A2遺伝子の偽遺伝子のこと。
P025	<b>Canavan</b>	ASPA	全エクソン領域	カナパン病	
P176	<b>CAPN3</b>	CAPN3	特定領域	肢帯型筋ジストロフィー2A型(LGMD2A)	
P177	<b>CASR</b>	CASR	全エクソン領域	家族性低Ca尿性高Ca血症	
P130/P131	<b>CCM</b>	CCM1,CCM2,CCM3	特定領域	家族性海綿血管腫	
P189	<b>CDKL5</b>	CDKL5,NTNG1,AXR	全エクソン領域	レット症候群(非典型例)、点頭てんかんなど	
P091	<b>CFTR</b>	CFTR	全エクソン領域	嚢胞性繊維症	
P201	<b>CHARGE</b>	CHD7	特定領域	CHARGE症候群	
P311	<b>CHD</b>	GATA4,TBX5, NKX2-5,22q11, BMP4,CRELD1	特定領域	先天性心疾患	GATA4,NKX2-5,BMP4遺伝子については全エクソン領域を網羅。
<b>New!</b> P366	<b>CHM-RP2-RPGR</b>	RPGR, RP2, CHM	全エクソン領域	網膜色素変性症	
P266	<b>CLCNKB</b>	CLCNKB, CLCNKA	特定領域	バーター症候群	
P033	<b>GMT1/HNPP</b>	PMP22,COX10,TEKT3	特定領域	シャルコー・マリー・トゥース病1A型、遺伝性圧迫性ニューロパチー	
P143	<b>CMT2A/1B</b>	MFN2,MPZ	特定領域	シャルコー・マリー・トゥース病2A/1B型	
P259	<b>Coffin Lowry</b>	RPS6KA3,PQBP1	特定領域	コフィンローリー症候群	
P271	<b>COI1A1</b>	COI1A1	特定領域	骨形成不全症	
P272	<b>COI1A2</b>	COI1A2	特定領域	骨形成不全症	
P381/P382	<b>COL11A1</b>	COL11A1	特定領域	マーシャル症候群	
<b>Improved!</b> P214	<b>COL2A1</b>	COL2A1	特定領域	軟骨無発生症、点状軟骨異形成症など	COL2A1遺伝子用プローブを追加。
<b>Improved!</b> P080	<b>Craniofacial</b>	TWIST,MSX2,ALX4,RUNX2, FGFR1,FGFR2,FGFR3 他	特定領域	セトル・ヒョーツェン症候群、Potocki-Shaffer症候群、アペール症候群など	大部分のプローブを再設計。
P313	<b>CREBBP</b>	CREBBP,EP300	特定領域	ルビンスティン・ティビー症候群	CREBBP遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P329	<b>CRLF2-CSF2RA-IL3RA region</b>	IL3RA,CSF2RA,CRLF2	特定領域	統合失調症、細胞性急性リンパ性白血病	
P149	<b>CYP4V2</b>	CYP4V2	全エクソン領域	Bietti crystalline corneoretinal dystrophy	
P267	<b>Dandy-Walker</b>	ZIC1,ZIC4,VLDLR	特定領域	ダンディー・ウォーカー症候群	ZIC1,ZIC4は全エクソン領域を網羅。
P212	<b>DBA</b>	RPS19,CSMD1,MCPH1, ANGPT2,AGPAT5	特定領域	小児先天性慢性型赤芽球病(Diamond-Blackfan anemia)	
P034/P035	<b>DMD</b>	DMD	全エクソン領域	デュシェンヌ/ベッカー型筋ジストロフィー	P034とP035を併せてDMD遺伝子の全エクソン領域をカバー。
P237	<b>DNAI1</b>	DNAI1	全エクソン領域	一次性繊毛ジスキネジー	
P238	<b>DNAH5</b>	DNAH5	特定領域	一次性繊毛ジスキネジー	
P103	<b>DPYD</b>	DPYD	全エクソン領域	ジドロピリミジン脱水素酵素(DPYD)欠損症	
P268	<b>DYSF</b>	DYSF	特定領域	肢帯型筋ジストロフィー2B型	
P150	<b>Dyslexia</b>	DCDC2,ROBO1,ROBO2	特定領域	失読症	
P183	<b>EDA</b>	EDA,EDAR,EDARADD	全エクソン領域	外胚葉性形成異常症	
P155	<b>EDS</b>	TNXB,Col3A1	特定領域	エーラス・ダンロス症候群(III型、IV型)	

■先天性/遺伝性疾患解析2

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
P333	EP300	EP300	全エクソン領域	ルビンスタイン-テイビ症候群	
P153	EYA1	EYA1	特定領域	鯉・耳・腎症候群(BOR症候群)	
P215	EXT	EXT1,EXT2	全エクソン領域	遺伝性多発性外骨腫	
P178	FVIII	FVIII	全エクソン領域 (備考参照)	血友病A	オルターナティブトランスクリプトにのみ存在するエクソン22B領域を対象としたプローブは含まれません。
P207	FIX	FIX	全エクソン領域	血友病B	
P031/P032	FANCA	FANCA	全エクソン領域	ファンコーニ貧血 A群	P031とP032を併せてFANCA遺伝子の全エクソン領域をカバー。
P113	FANCB	FANCB	特定領域	ファンコーニ貧血 B群、がん細胞(備考参照)	がん細胞の発達過程で、FANCB遺伝子のコピー数変化がよくみられることが知られている。
P057	FANCD2-PALB2	FANCD2,PALB2	特定領域	ファンコーニ貧血	PALB2遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P232	FGD1	FGD1	全エクソン領域	顔面性器形成不全	
P231	FGF10-FGFR2	FGF10,FGFR2	特定領域	ラッド症候群	
P198	FH	FH	全エクソン領域 (備考参照)	フマラーゼ欠乏症(fumarase deficiency)	一部のプローブをイントロン領域に設定。
P256	FLCN	FLCN	全エクソン領域	Birt-Hogg-Dube症候群	
ME029	FMR1/AFF2	FMR1, AFF2	特定領域	脆弱X症候群	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
P054	FOXL2/TWIST	TWIST,FOXL2,FOXC1,FOXC2,ATR,PITX2,OA1	特定領域	セトル・ヒオートツェン症候群、眼瞼裂狭小症候群、Seckel症候群、リーガー症候群、X染色体劣性眼白子症など	
P269	FRMD7-NYS1	FRMD7	特定領域	先天性眼振	
P308	GAB2-MET	GAB2,MET	特定領域	遅発性アルツハイマー病、遺伝性乳頭状腎細胞癌	MET遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P234	GATA4	GATA3, GATA4	特定領域	心臓障害、腎不全、難聴など	GATA4遺伝子は全エクソン領域を網羅。
P099	GCH1-TH-SGCE	GCH1,TH,SGCE	特定領域	遺伝性進行性ジストニア(瀬川病)	SGCE遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P216	GHD	GH1,PIT1,PROP1,GHRHR,LHX3,LHX4,HESX1	特定領域	成長ホルモン分泌不全症	
Improved! P129	GJB1	GJB1	特定領域	X連鎖優性シャルコー・マリー・トゥース病	GJB1遺伝子用プローブを追加。
P163	GJB-WFS1	GJB2,GJB3,GJB6,WFS1,POU3F4	特定領域	常染色体劣性無症候性言語修得前難聴、Wolfram症候群	
P159	GLA	GLA	全エクソン領域	ファブリー病	
P209	GLDC	GLDC	全エクソン領域	高グリシン血症	
P334	Gonadal Development Disorder	DMRT1,CYP17A1,SRD5A2,HSD17B3	特定領域	生殖腺発達障害	DMRT1,SRD5A2遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P262	GrowthHI	GHR,IGF1,JAK2,STAT5B	特定領域	成長ホルモン不応(性)症候群	GHR,IGF1遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P140	HBA	HS-40,HBZ,HBZP,HBA1,HBA2	特定領域	ヒトαグロビン遺伝子群領域の欠失/増幅解析	
P102	HBB	HBB,HBD,HBE1,HBG1,HBBP1,HS1,HS2,HS3,HS4	特定領域	βサラセミア(β地中海貧血症)、鎌状赤血球血症	
P347	Hemochromatosis	HFE, TFR2, HFE2, HAMP, SLC40A1	特定領域	遺伝性ヘモクロマトーシス	HFE, SLC40A1, HAMP遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P199	HEXA	HEXA	特定領域	テイ・サックス病	
P093	HHT/PPH1	ENG,ACVRL1(ALK1),BMPR2	全エクソン領域	遺伝性出血性毛細血管拡張症、原発性肺高血圧症	
P169	Hirschsprung	RET,ZFH1B,EDN3,GDNF	特定領域	ヒルシュスプリング病	RET遺伝子以外は全エクソン領域を網羅。
P318	Hirschsprung-2	PHOX2B, GFRA3, GFRA2, GFRA1, EDNRB, NRTN, PSPN, SOX10	特定領域	ヒルシュスプリング病	
P068	HMGCS2	HMGCS2	全エクソン領域	非ケトン性低血糖性昏睡	
P187	HPE	SHH,ZIC2,SIX2,SIX3,PTCH,TGIF	特定領域	全前脳症(Holopresencephaly)	
P165	HSP	SPG3A,SPG4	特定領域	遺伝性痙性対麻痺	
P213	HSP2	REEP1,SPG7	全エクソン領域	遺伝性痙性対麻痺	
P211	HSP region mix	SPAST,SPG6	特定領域	遺伝性痙性対麻痺	
P274	Hyperekplexia	GLRA1,GLRB,SLC6A5	全エクソン領域	ビックリ病(グリシン受容体チャネルopath)	
P164	IDS	IDS	特定領域	Hunter症候群(ムコ多糖症II型)	
P304	IRF6	IRF6	全エクソン領域	Van der Woude症候群	
P058	IGHMBP2	IGHMBP2	全エクソン領域	遠位型脊髄性筋萎縮症	
P217	IGF1R	IGF1R,IGFBP3	特定領域	インシュリン様成長因子I抵抗性に因する成長障害など	
P184	JAG1	JAG1	特定領域	アラジル症候群(Alagille症候群)	
P132	Kallmann-1	KAL1	全エクソン領域	カルマン症候群	
P133	Kallmann-2	FGFR1,GNRHR,GPR54,GNRH1	特定領域	カルマン症候群	
P166	KCNQ2	KCNQ2	特定領域	良性家族性新生児けいれん	
P197	KCNQ3	KCNQ3,CHRNA4,EPM2A,EPM2b,CHRN2	特定領域	良性家族性新生児けいれん	KCNQ3,CHRN2遺伝子以外は全エクソン領域を網羅。
P326	LARGE, FKTN, POMT2	LARGE, FKTN, POMT2	特定領域	ウォーカー・ワールブルグ症候群	

■先天性/遺伝性疾患解析3

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
P221	LGA mix-1	AIP1,CRB1,CRX,RPE65	特定領域	レーバー先天性黒内障	CRB1遺伝子以外は全てのエクソン領域を網羅。
P222	LGA mix-2	GUCY2D,RDH12,RPGRIP1,CEP290	特定領域	レーバー先天性黒内障	CEP290遺伝子に関しては、c.2991+1655A->G変異特異的プローブを1種用意。
P062	LDLR	LDLR	全エクソン領域	家族性高コレステロール血症	
P071	Leukodystrophy	LMNB1,PLP1,Notch3 他	特定領域	常染色体優性白質ジストロフィー、ペリツェウス・メルツバッハ病、白質脳症	
P179	LIMB-1	GLI3,HOXD13,ROR2	特定領域	頭蓋早期癒合・合指症、パリスター・ホール症候群、多指症、短指症E型、短指症B型などの四肢奇形	ROR2遺伝子以外は全エクソン領域を網羅。
P180	LIMB-2	SALL1,SALL4,TBX5	全エクソン領域	Townes-Brocks症候群、Okhiro症候群、Holt-Oram症候群などの四肢奇形	
P061	LISS	LIS1,DCX,POMT1,POMGnT1,FLNA 他	特定領域	滑脳症(ミラー・ディッカー症候群)、二重皮質症候群、Walker-Warburg症候群、muscle-eye-brain病、脳室周囲結節性異所性灰白質 など	
P048	LMNA/MYOT	LMNA,MYOT	全エクソン領域	拡張型心筋症、肢帯型筋ジストロフィー、エメリー・ドレイファス型筋ジストロフィー(常染色体優性遺伝型)	
P289	LMX1B	LMX1B	全エクソン領域	爪膝蓋骨症候群	
P218	LPL	LPL1	特定領域	I型高脂血症など	
P114	LQT	KCNQ1,KCNH2,SCN5A,KCNE1,KCNE2	特定領域	QT延長症候群	
P285	LRP5-NDP-FZD4	LRP5,DKK1,FZD4,NDP	全エクソン領域	骨粗鬆症・偽性神経膠腫症候群、滲出性硝子体網膜症	
P275	MAPT	MAPT	特定領域	神経変性障害(アルツハイマー病、ピック病、前頭側頭型痴呆など)	
P065/P066	Marfan	FBN1,TGFBR2	特定領域	マルファン症候群	
P194	MCCC	MCCC1,MCCC2	全エクソン領域	メチルクロトニルCoAカルボキシラーゼ欠損症	
P144/P145	MDS	CSF1R,HLXB9,MYC,ETS1,MLL 他	特定領域	骨髄異形成症候群	
P015	MECP2	MECP2	全エクソン領域	レット症候群	
P094	MEFV	MEFV	全エクソン領域	家族性地中海熱(FMF)	
P104	Menkes	ATP7A	特定領域	メンケス病	
P233	MID1	MID1	全エクソン領域	オビッツ症候群	
P241	MODY	GCK,HNF1A,HNF1B,HNF4A	全エクソン領域	若年発症成人型糖尿病	
P309	MTM1	MTM1	全エクソン領域	ミオチューブラーミオパシー	
P100	MYBPC3	MYBPC3	特定領域	家族性肥大型心筋症	
P107	Neurometabolic disorders	MLYOD,MLC1,L2HGDH,D2HGDH,ASPA	特定領域	神経系の代謝疾患(カナバン病など)	D2HGDH遺伝子以外は全エクソン領域を網羅。
P141/P142	NIPBL	NIPBL	全エクソン領域	コルネリア・デ・ランゲ症候群	P141とP142を併せてNIPBL遺伝子の全エクソン領域をカバー。
P193	NPC1	NPC1,NPC2	特定領域	C型ニーマンピック病(NPC)	NPC1遺伝子については全エクソン領域を網羅。エクソン5,20,21の3領域には変異特異的プローブも設定。
P220	Obesity	LEP,LEPR,POMC,SIM1,MC4R,MC3R,MC2R	特定領域	肥満症	
P229	OPA1	OPA1	全エクソン領域	視神経萎縮(I型視神経萎縮症)	
P079	OTC	OTC	全エクソン領域	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	
P055	PAH	PAH	全エクソン領域	フェニルケトン尿症	
P242	Pancreatitis	PRSS1,PRSS2,SPINK1 他	特定領域	遺伝性膵炎	PRSS遺伝子、SPINK1遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P120	PANK2-PLA2G6	PANK2,PLA2G6	特定領域	脳への鉄沈着を伴う神経変性(NBIA)	
P051/P052	Parkinson	PARK1,PARK2,PARK5,PARK6,PARK7,PARK8 他	特定領域	パーキンソン病	
P186	PAX3	PAX3,MITF	特定領域	ワーデンブルグ症候群	PAX3遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P219	PAX6	PAX6	全エクソン領域	無虹彩症、黄斑低形成症、白内障、Peter奇形など	
P278	PCCA	PCCA	全エクソン領域	プロピオン酸血症	
P292	PCDH15	PCDH15	全エクソン領域	アッシャー症候群	
Improved! P280	Pendred/SLC26A4	SLC26A4	全エクソン領域	ペンドレッド症候群	エクソン8,10の2領域には変異特異的プローブを設定。SLC26A4遺伝子用プローブを追加。エクソン6には変異特異的プローブも新設定。リファレンス用プローブを変更。
P223	PHEX	PHEX,FGF23	全エクソン領域	X連鎖低リン血症	
P351/P352	PKD1-PKD2	PKD1,PKD2	特定領域	成人多発性嚢胞腎疾患	PKD2については全エクソン領域を網羅。
P341/P342	PKHD1	PKHD1	特定領域	常染色体劣性多発性嚢胞腎	エクソン17以外のエクソンは網羅。
P022	PLP1	PLP1	全エクソン領域	ペリツェウス・メルツバッハ病	
P312	POR	POR	全エクソン領域	先天性副腎過形成	
P224	PPARG	PPARG	全エクソン領域	II型糖尿病、部分的脂肪萎縮症(遺伝性)	
P265	PROC	PROC	特定領域	プロテインC欠乏症	

■先天性/遺伝性疾患解析4

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
P112	<b>PROS1</b>	PROS1,PROSP	特定領域	静脈血栓塞栓症	PROSP遺伝子は、PROS1遺伝子領域内に存在する偽遺伝子のこと。
P254	<b>PSEN1</b>	PSEN1	全エクソン領域	家族性アルツハイマー病	
P225	<b>PTEN</b>	PTEN	全エクソン領域	Cowden(カウデン)病	
ME028	<b>PWS/AS</b>	SNRPN,UBE3A, TUBGCP5 他	特定領域	ブラダーウィリ症候群、アンジェルマン症候群	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
P316	<b>Recessive Ataxias</b>	SETX,APTX,FXN	特定領域	失調症	APTX遺伝子に関しては全エクソン領域を網羅。
P115	<b>Retina</b>	RP1,RPE65,RHO	特定領域	網膜色素変性症	
P235	<b>Retinitis Pigmentosa</b>	RP1,RHO,IMPDH1,PRPF31	全エクソン領域	網膜色素変性症	
P119	<b>RHD</b>	RHD	特定領域	RhD 抗原陰性(D 陰性)例	
P281/P282	<b>RYR1</b>	RYR1	特定領域	悪性高熱症	点変異33カ所に特異的なプローブが含まれる。その他プローブはコピー数解析用。
P137	<b>SCN1A</b>	SCN1A	特定領域	ミオクローニー発作、乳児重症ミオクローニーてんかん	
P108	<b>SCN5A</b>	SCN5A	特定領域	ブルガダ症候群、QT延長症候群	
P227	<b>SerpinC1</b>	SerpinC1	全エクソン領域	先天性アンチトロンビンIII欠乏症	
P243	<b>SerpinG1</b>	SerpinG1	全エクソン領域	遺伝性血管浮腫	
P154	<b>SGBS-GPC</b>	GPC3,GPC4	特定領域	グリビカン異常症 (Simpson-Golabi-Behmel症候群)	GPC3遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P116	<b>SGC</b>	SGCA,SGCB,SGCD,SGCG,FKRP	特定領域	肢帯型筋ジストロフィー	
P018	<b>SHOX</b>	SHOX,PAR領域	特定領域	ターナー症候群、Leri-Weill症候群など	PAR領域: X、Y染色体の偽常染色体。
P136	<b>SLC12A3</b>	SLC12A3	特定領域	Gitelman症候群	
P138	<b>SLC2A1</b>	SLC2A1(GLUT1)	全エクソン領域	I型グルコース・トランスポーター欠損症	
P049	<b>SLC6A8</b>	SLC6A8,PNCK,GDI1,MECP2,FLNA 他	特定領域	精神発達遅滞症候群など	
P021	<b>SMA</b>	SMN1,SMN2 他	特定領域	脊髄性筋萎縮症	
P060	<b>SMA Carrier</b>	SMN1	特定領域	脊髄性筋萎縮症(保因者)	
P258	<b>SMARCB1</b>	SMARCB1 他	特定領域	悪性横紋筋腫瘍	SMARCB1遺伝子については全エクソン領域を網羅。
Improved! P026	<b>SOTOS</b>	NSD1	全エクソン領域	ソトス症候群	NSD1遺伝子直前のFGFR4遺伝子に対するプローブを2つ設定。 NSD1遺伝子用プローブを変更。 性別用コントロールプローブを追加。
P306	<b>Spastic paraplegia 11</b>	SPG11,B2M,CASC4	特定領域	遺伝性痙性対麻痺	SPG11については全エクソン領域を網羅。
P295	<b>SPRED1</b>	SPRED1	全エクソン領域	カフェオレ斑点、大頭症 など	
P160	<b>STS</b>	STS,KAL1 他	特定領域	X連鎖性魚鱗症(STS欠損症)、カルマン症候群 など	STS遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P310	<b>TCOF1</b>	TCOF1	特定領域	Treacher Collins-Franceschetti症候群	エクソン21,22以外は網羅。
P075	<b>TCF4-FOXG1</b>	TCF4, FOXG1	特定領域	Pitt-Hopkins症候群	
P148	<b>TGFBR1+2</b>	TGFBR1,TGFBR2	全エクソン領域	両眼隔離症、口蓋裂を特徴とする大動脈瘤、マルファン症候群	
P319	<b>Thyroid</b>	TPO,PAX8,FOXE1, NKX2-1,TSHR	特定領域	甲状腺発育不全	FOXE1遺伝子以外は全エクソン領域を網羅。
P089	<b>TK2</b>	MPV17, DGUOK, SUCLG1, RRM2B, SUCLA2, TK2	特定領域	ミトコンドリアDNA枯渴症候群	
P196	<b>TMNT2</b>	TMNT2	特定領域	家族性肥大型心筋症	
P283	<b>TPMT</b>	TPMT	全エクソン領域	チオプリンメチルトランスフェラーゼ(TPMT)遺伝子	
P257	<b>TRET-DKC1</b>	TERT,DKC1	特定領域	先天性角化異常症	TRET遺伝子は全エクソン領域を網羅。
P228	<b>TRPS1-LGS</b>	TRPS1,EXT1 他	特定領域	毛髪・鼻・指節症候群I型、毛髪・鼻・指節症候群II型(ランガー・ギーデイオン症候群)	TRPS1遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P124	<b>TSC1</b>	TSC1	特定領域	結節性硬化症	
P046	<b>TSC2</b>	TSC2	特定領域	結節性硬化症	TSC2遺伝子近傍のPKD1遺伝子にもプローブ設定(1種)。
P337	<b>TSC2</b>	TSC2	特定領域	結節性硬化症	P046とはプローブの設計領域が異なる。
P336	<b>UBE3A</b>	UBE3A,GABRB3,MTHFR	特定領域	アンジェルマン症候群	ME028で得られた結果の確認、追試用。
P321/P322	<b>VPS13B</b>	VPS13B	特定領域	Cohen症候群	エクソン6,14以外のエクソンは網羅。
P011/P012	<b>VWF</b>	VWF	全エクソン領域	Von Willebrand病	
P029	<b>Williams</b>	ELN,FKBP6,CYLN2, TBL2,RFC2 他	特定領域	ウィリアムズ症候群	
P098	<b>Wilson</b>	ATP7B	特定領域	ウィルソン病	
P205	<b>XLP</b>	SH2D1A	全エクソン領域	伴性劣性遺伝リンパ球増殖症候群(Duncan症候群)	

## ■染色体数的/構造異常解析

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
P147	<b>1p36</b>	Chr1p36	特定領域	染色体不均衡型構造異常	
P188	<b>22q13</b>	Chr22q13	特定領域	染色体不均衡型構造異常	
P324	<b>22q11</b>	Chr22q11	特定領域	ディジョージ症候群、 口蓋・心・顔面症候群(VCFs)、猫の目症候群	初発のスクリーニング解析にはP250を推奨。
P095	<b>Aneuploidy</b>	Chr13,18,21,X,Y	特定領域	染色体数的異常	
<b>Improved!</b> P181/P182	<b>Centromere</b>	Chr1~22,X,Y	動原体近傍 遺伝子 (Y染色体除く)	セルライン・がん細胞	ATP13A1遺伝子用プローブなど一部変更。 コントロール用プローブを追加。
P356	<b>Chromosome 22q</b>	22q11, 22q13	特定領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P250	<b>DiGeorge</b>	Chr22q11	特定領域	ディジョージ症候群、 口蓋・心・顔面症候群(VCFs)、猫の目症候群	Chr22q11に30種類のプローブを設定。
P023	<b>DiGeorge/VCFs</b>	Chr22q11	特定領域	ディジョージ症候群、 口蓋・心・顔面症候群(VCFs)、猫の目症候群	Chr22q11に10種類のプローブを設定。 より詳細な解析にはP250を推奨。
P340	<b>EHMT1</b>	EHMT1,CACNA1B, C9orf37	特定領域	9q サブテロメア欠失症候群、Kleefstra syndrome	EHMT1遺伝子については全エクソン領域を網羅。
P245	<b>Microdeletion syndromes</b>	Chr1p36.2p16.1,3q29, 4p16.3,5p25,5q35.3, 7q11.23,8q24.12,9q22.3	特定領域	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失解析	
P297	<b>Microdeletion syndromes 2</b>	Chr1q21.1,1q21.1,3q29, 7q36.1,12p11.23,15q13, 15q24.1,16p11.1,17q12, 18q21.2,20p12.2	特定領域	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失解析	
P371	<b>Microdeletion syndromes 5</b>	Chr2p16.8,8q24.9q22, 11p13,15q24,17q21	特定領域	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失解析	
P372	<b>Microdeletion syndromes 6</b>	Chr5q35,10p15, 16p13,17q11,22q11	特定領域	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失解析	
P373	<b>Microdeletion syndromes 7</b>	Chr1p36.3q29, 4p16,5p15, 22q13	特定領域	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失解析	
P374	<b>Microdeletion syndromes 8</b>	ChrXq28,7q11, 15q11,17p13,17p11	特定領域	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失解析	
P064	<b>MR1</b>	Chr1p.5q,17p.15q 他	特定領域	ウィリアムズ症候群、スミスメイジェニス症候群、 ディジョージ症候群、ソトス症候群、 アラジール症候群、 セトル・ヒオーツェン症候群など	それぞれの疾患を対象としたプローブミックス。
P096	<b>MR2</b>	Chr4,5,8,11,21	特定領域	ウォルフ・ヒルシュホーン症候群、 ネコなき症候群、WAGR症候群、 髪・鼻・指節症候群II型、 ルピンスティン・ティビー症候群など	それぞれの疾患を対象としたプローブミックス。
P106	<b>MRX</b>	FMR1,FMR2,TM4SF2,GDI1, SLC6A8,ARX,OPHN1, DCX,FACL4,PQBP1 他	特定領域	X染色体連鎖精神発達遅滞症候群	
P290	<b>Prenatal microdeletion</b>	Chr13,18,21,X,Y 他	特定領域	原因不明の発達/精神遅滞症候群における 染色体微小欠失解析	P245と共通のプローブを含む。 13,18,21番、X、Y染色体上の遺伝子に対応する プローブを追加。
P036	<b>Telomere-3</b>	Chr1~22,X,Y	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	
P069	<b>Telomere-4</b>	Chr1~22,X,Y	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P070とほぼ同一のプローブミックス。 13、14、15、21、22番染色体 (端着糸型染色体)短腕のプローブは含まず。
P070	<b>Telomere-5</b>	Chr1~22,X,Y	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036とは異なるプローブミックスが含まれる。
P208	<b>Telomere-6</b>	Chr2p,3p,6p,8p	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P230	<b>Telomere-7</b>	Ch9p,10p,11p,12p	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P249	<b>Telomere-8</b>	Chr17p,18p,19p,20p	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P264	<b>Telomere-9</b>	Chr1q,2q,3q,4q	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P277	<b>Telomere-10</b>	Chr5q,6q,7q,8q	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P286	<b>Telomere-11</b>	Chr9q,10q,11q,12q	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P291	<b>Telomere-12</b>	Chr13q,14q,15q,16q	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P320	<b>Telomere-13</b>	17q, 18q, 19q, 20q	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。
P365	<b>Telomere-14</b>	7p, 15q-cen, 16p, 21q-cen, 21q	染色体 サブテロメア領域	染色体不均衡型構造異常	P036、P069/P070で得られた結果の確認、追試用。 15、21番染色体(端着糸型染色体)用 プローブの一部はセントロメア近傍に設計。

## ■ 家族性/遺伝性腫瘍解析

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
P043	APC	APC	全エクソン領域	家族性大腸腺腫症	
P002	BRCA1	BRCA1	全エクソン領域	遺伝性・家族性乳がん	
P087	BRCA1	BRCA1	全エクソン領域	遺伝性・家族性乳がん	P002とは異なるプローブを含み、P002を用いて検出された変異の再確認に用いる。
P239	BRCA1 region	NBR1,NBR2,VAT1,RND2 他	特定領域	遺伝性・家族性乳がん	BRCA1遺伝子の近傍に位置する遺伝子の解析に用いる。
P045	BRCA2/CHEK2	BRCA2,CHEK2	特定領域	遺伝性・家族性乳がん	BRCA2遺伝子については全エクソン領域を網羅。CHEK2遺伝子については1100delC変異に対応したプローブを含む。
P077	BRCA2	BRCA2	全エクソン領域	遺伝性・家族性乳がん	P045/ P090で得られた結果の確認、追試用。
P090	BRCA2	BRCA2	全エクソン領域	遺伝性・家族性乳がん	P045からCHEK2遺伝子対象プローブを除いたセット。
P240	BRIP1-CHEK1	BRIP1,CHEK1	全エクソン領域	遺伝性・家族性乳がん	
P083	CDH1	CDH1	全エクソン領域	家族性胃がん	
P190	CHEK2	CHEK2,ATM,BRCA1, BRCA2,TP53 他	特定領域	遺伝性がん	
P158	JPS	PTEN,SMAD4,BMPRI1A	特定領域	若年性ポリポース症候群	
P017	MEN1	MEN1	特定領域	多発性内分泌腫瘍症	
P003	MLH1/MSH2	MLH1,MSH2	全エクソン領域	遺伝性非ポリポース大腸がん	
P248	MLH1-MSH2 confirmation	MLH1,MSH2	全エクソン領域	遺伝性非ポリポース大腸がん	P003とは異なるプローブを含み、P003を用いて検出された変異の再確認に用いる。
P008	MSH6/PMS2	MSH6,PMS2,MSH3, MLH3,MUTYH	特定領域	遺伝性非ポリポース大腸がん	
P072	MSH6	MSH6,MLH1,MSH2, MUTYH 他	特定領域	遺伝性非ポリポース大腸がん	MSH6遺伝子に関しては全エクソン領域を網羅。
P081/P082	NF1	NF1	特定領域	I型神経線維腫症	P081とP082を併せてNF1遺伝子の全エクソン領域をカバー。
P122	NF1 area	NF1近傍領域	特定領域	I型神経線維腫症	
P044	NF2	NF2	全エクソン領域	II型神経線維腫症	NF2遺伝子のプロモーター領域に2種のプローブを設定。
P067	PTCH-Gorlin	PTCH	特定領域	基底細胞母斑症候群	
P047	RB1	RB1	特定領域	網膜芽細胞腫	
Improved! P226	SDHD	SDHD,SDHB,SDHC, SDHAF1,SDHAF2	特定領域	遺伝性傍神経節腫	SDHAF1,SDHAF2遺伝子用プローブを追加。
P101	STK11	STK11	全エクソン領域	ポイツ・イェガース症候群	
P056	TP53	TP53	全エクソン領域	リー・フラウメニ症候群	
P016	VHL	VHL	全エクソン領域	フォンヒッペル・リンドウ病	各エクソンに2種以上のプローブを設定。
P118	WT1	WT1	全エクソン領域	ウィルムス腫瘍	

## ■ DNAメチル化解析

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
ME024	9p21 CDKN2A/2B region	CDKN2A,CDKN2B 他	特定領域	がん細胞	メチル化感受性酵素(Hha I)処理を除くことで、通常の遺伝子欠失/増幅(重複)解析にも転用可能。 *各遺伝子において、ME001キットとは異なる配列にプローブ設計。
ME030	BWS	KvDMR,H19DNR,IGF2	特定領域	ベックウィズ・ウィーデマン症候群、ラッセル・シルバー症候群	
ME029	FMR1/AFF2	FMR1, AFF2	特定領域	脆弱X症候群	
Improved! ME011	MMR	MLH1,MSH2,MSH6,MLH3, PMS2,MSH3,MGMT	特定領域	がん細胞	
ME028	PWS/AS	SNRPN,UBE3A, TUBGCP5 他	特定領域	プラダーウィリ症候群、アンジェルマン症候群	
ME001	Tumor Suppressor 1	VHL,TIMP3,APC,FHIT, ATM,PTEN,MLH1,RASSF1, MLH3,BRCA2 他	特定領域	がん細胞	
ME002	Tumor Suppressor 2	VHL,TIMP3,APC,FHIT, ATM,PTEN,MLH1,RASSF1, MLH3,BRCA2 他	特定領域*	がん細胞	
ME003	Tumor Suppressor 3	CCND2,SOX3,BNIP3, DLC1,SMARCA3,SFRP5, H2AFX,CAACNA1G,SFRP4, TWIST1,BCL2 他	特定領域	がん細胞	

## ■がん組織解析

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
ME024	9p21 CDKN2A/2B region	CDKN2A,CDKN2B 他	特定領域	がん細胞	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
P157	20q	BCL2L1, SRC, MYBL2, PTPN1, ZNF217, BCAS1, GNAS 他	特定領域	がん細胞	
P335	ALL-IKZF1	IKZF1, PAX5, ETV6, RB1, BTG1, EBF1, CDKN2A, CDKN2B, CRLF2, CSF2RA, IL3RA	特定領域	急性リンパ性白血病	
P078	Breast Tumour	ERBB2, BIRC5, MYC, TOP2A, ESR1, MTDH, CCND1, CCNE1, EGFR, C11orf30	特定領域	乳がん	
P014	Chr.8	MYC, RAD54, FGFR1 他	特定領域	染色体数的異常	
P037/P038	CLL	TP53, RB1, ATM, PTEN, MYC, CDKN2A/B 他	特定領域	慢性リンパ性白血病	
P040	CLL	TP53, RB1, DLEU, MIRN15A-16, ATM 他	特定領域	慢性リンパ球性白血病	P037とP038のプロープを選抜し、再構成したプロープミックス。
P315	EGFR	EGFR	全エクソン領域	がん細胞	
P004	ERBB2	ERBB2 他	特定領域	乳がん	
P171	Gain1	EGFR, ERBB2, FGFR1, GSTP1, MYC, MET, PDGFRA 他	特定領域	がん細胞	
P172	Gain2	AKT1, BCL2, CDK4, GSTP1, MDM2, NRAS 他	特定領域	がん細胞	
P173	Gain3	BRAF, CYP27B1, IGF2BP2, NRAS, NTRK1, PDGFRA, RUNX1 他	特定領域	がん細胞	
P088	Glioma 1	Chr1p, 19q	特定領域	がん細胞	
P105	Glioma 2	TP53, PTEN, CDKN2A, EGFR, ERBB2 他	特定領域	がん細胞	
P005	H.C.A.1	Chr1~22, X, Y	特定領域	セルライン・がん細胞	
P006	H.C.A.2	Chr3, 4, 6, 11, 17, 18, 19 他	特定領域	セルライン・がん細胞	
P007	H.C.A.3	Chr3, 8, 11, 12, 14, 17, 20 他	特定領域	セルライン・がん細胞	
P084	HNSCC1	TP53, CDKN2A 他	特定領域	頭頸部扁平上皮がん	
P327	iAMP21 - ALL	Chr. 21	特定領域	急性リンパ性白血病	
New! P202	IKZF1 (IKAROS)	IKZF1, IKZF3, ZBP1, FIGL1, CDKN2A, MIR23A, PAX5, DDG, MIR24-2, CDKN2B	特定領域	急性リンパ性白血病	IKZF1, IKZF3遺伝子の各エクソンにつき2種類のプロープを設計。
New! P301/P302/P303	Medulloblastoma	Chr 1~10, 14, 16, 17, 20	特定領域	髄芽腫	
Improved! ME011	MMR	MLH1, MSH2, MSH6, MLH3, PMS2, MSH3, MGMT	特定領域	がん細胞	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。MGMT遺伝子用など数種類のプロープを追加。
P251/P252/P253	Neuro blastoma	Chr1p36, 3p22/3p21.3, 11q23, 2p24.1/MYCN, 2q33, 17p13/TP53 他	特定領域	神経芽腫	
ME001	Tumor Suppressor 1	VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1, RASSF1, MLH3, BRCA2 他	特定領域	がん細胞	
ME002	Tumor Suppressor 2	VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1, RASSF1, MLH3, BRCA2 他	特定領域	がん細胞	遺伝子欠失/増幅(重複)解析に加え、メチル化解析にも転用可能。
ME003	Tumor Suppressor 3	CCND2, SCGB3A1, BNIP3, DLC1, SMARCA3, SFRP5, H2AFX, CACNA1G, SFRP4, TWIST1, BCL2 他	特定領域	がん細胞	
P027	Uveal Melanoma	CDKN1A, FANCD2, FHIT, JAG1, MLH1, RUNX2 他	特定領域	ぶどう膜悪性黒色腫	

## ■mRNA遺伝子発現解析

品番	Kit名	解析染色体・遺伝子	解析領域	対象	備考
R011	Apoptosis mRNA	BCL2, BAD, BAX 他	特定領域	ヒトRNA	
R009	Inflammation mRNA	IL2, IL4, IL6 他	特定領域	ヒトRNA	

