

遺伝性腫瘍関連の遺伝学的検査

シングルサイト検査

■検査受託のご案内

発端者または、がん遺伝子パネル検査で検出されたバリエントと同じバリエントの有無を調べます。ご依頼の際には、検出されたバリエント情報（バリエント名、RefSeq IDなど）を必ず提示ください。

血縁者向け・PGPV確定検査

| 検査項目 | 検体量(末梢血)*2 | 保存条件 | 所要日数*3 | 検査方法 |
|-------------------|------------|------|--------|-----------------------|
| シングルサイト 1サイト*1 | 全血2mL | 冷蔵 | 14~15日 | サンガー法 または MLPA法 |
| シングルサイト 2サイト*1 | | | | |
| シングルサイト 3サイト*1 | | | | |

*1 サイトとはご依頼いただくバリエントの個数を示しています。

*2 EDTA 2NaまたはEDTA 2Kによる採血をお願いします。

*3 所要日数は、検体を受領した翌日を起算日として、祝日を除いた日数です。

※検査提出に関する留意事項については、当社までご連絡をお願いします。

弊社は、臨床検査として行われる遺伝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」および日本遺伝性腫瘍学会「家族性腫瘍における遺伝学的検査の研究とこれを応用した診療に関する指針」(2019年版)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、別紙の「遺伝性腫瘍関連遺伝学的検査 受託実施指針」をご参照ください。

(裏面のシングルサイト受託可能検査項目一覧も併せてご参照ください)



株式会社 ファルコバイオシステムズ

バイオメディカル事業部 営業グループ

大阪事業所
TEL: 06-6734-2923

東京事業所
TEL: 03-6730-7970

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

SS2022JUN

シングルサイト受託可能検査項目一覧

| No | 遺伝子 | リスクが上昇する疾患 | 解析方法 | | 小杉班 開示推奨度 |
|----|---------|-------------------------------|------|------|--------------|
| | | | サンガー | MLPA | |
| 1 | BRCA1 | 遺伝性乳がん卵巣がん症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 2 | BRCA2 | 遺伝性乳がん卵巣がん症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 3 | MLH1 | リンチ症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 4 | MSH2 | リンチ症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 5 | MSH6 | リンチ症候群 | ○ | — | AAA |
| 6 | PMS2 | リンチ症候群 | ○ | — | AAA |
| 7 | EPCAM | リンチ症候群 | — | ○ | AA |
| 8 | APC | 家族性大腸腺腫症 | ○ | ○ | AAA |
| 9 | PTEN | カウデン症候群 (PTEN過誤腫症候群) | ○ | ○ | AAA |
| 10 | TP53 | リ・フラウメニ症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 11 | MUTYH | MUTYH関連ポリポーシス | ○ | ○ | AA |
| 12 | RB1 | 網膜芽細胞腫 | ○ | ○ | AAA |
| 13 | MEN1 | 多発性内分泌腫瘍症1型 | ○ | ○ | AAA |
| 14 | RET | 多発性内分泌腫瘍症2型 | ○ | — | AAA |
| 15 | CDKN2A | 膵臓がん・悪性黒色腫症候群 | ○ | ○ | A |
| 16 | CDK4 | 膵臓がん・悪性黒色腫症候群 | ○ | ○ | B |
| 17 | STK11 | ポイツ・ジエガーズ症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 18 | CDH1 | 遺伝性びまん性胃がん | ○ | ○ | AA |
| 19 | BMPR1A | 若年性ポリポーシス症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 20 | SMAD4 | 若年性ポリポーシス症候群 | ○ | ○ | AAA |
| 21 | PALB2 | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん・膵臓がん・胃がん) | ○ | ○ | AA |
| 22 | CHEK2 | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん・大腸がん) | ○ | ○ | A |
| 23 | ATM | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん・膵臓がん・前立腺がん) | ○ | ○ | A |
| 24 | NBN | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん・前立腺がん) | ○ | ○ | A |
| 25 | BARD1 | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん) | ○ | ○ | B |
| 26 | BRIP1 | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん) | ○ | ○ | A |
| 27 | RAD51C | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん) | ○ | ○ | A |
| 28 | RAD51D | がん素因症候群 (乳がん・卵巣がん) | ○ | ○ | A |
| 29 | POLD1 | ポリメラーゼ校正関連ポリポーシス | ○ | — | A |
| 30 | POLE | ポリメラーゼ校正関連ポリポーシス | ○ | — | A |
| 31 | NF2 | 神経線維腫症2型 | ○ | — | AA |
| 32 | TSC1 | 結節性硬化症 | ○ | — | AA |
| 33 | TSC2 | 結節性硬化症 | ○ | — | AA |
| 34 | WT1 | ウィルムス腫瘍 | ○ | — | AA |
| 35 | NF1 | 神経線維腫症1型 | ○ | — | AA |
| 36 | BAP1 | BAP1腫瘍素因症候群 | ○ | — | B |
| 37 | FH | 遺伝性平滑筋腫症・腎細胞がん症候群 | ○ | — | B |
| 38 | FLCN | バート・ホッグ・デュベ症候群 | ○ | — | B |
| 39 | MET | 遺伝性乳頭状腎細胞がん | ○ | — | B |
| 40 | POT1 | 悪性黒色腫 | ○ | — | B |
| 41 | TERF2IP | 悪性黒色腫 | ○ | — | B |
| 42 | TERT | 遺伝性骨髄不全症候群 | ○ | — | B |
| 43 | SMARCB1 | ラブドイド腫瘍症候群 | ○ | — | B |
| 44 | VHL | フォン・ヒッペル・リンドウ病 | ○ | — | AAA |
| 45 | MAX | 遺伝性褐色細胞腫・バラガングリオーマ症候群 | ○ | — | AA |
| 46 | SDHA | 遺伝性褐色細胞腫・バラガングリオーマ症候群 | ○ | — | A |
| 47 | SDHB | 遺伝性褐色細胞腫・バラガングリオーマ症候群 | ○ | — | AA |
| 48 | SDHC | 遺伝性褐色細胞腫・バラガングリオーマ症候群 | ○ | — | AA |
| 49 | SDHD | 遺伝性褐色細胞腫・バラガングリオーマ症候群 | ○ | — | AA |
| 50 | SDHAF2 | 遺伝性褐色細胞腫・バラガングリオーマ症候群 | ○ | — | AA |
| 51 | TMEM127 | 褐色細胞腫 | ○ | — | AA |
| 52 | SMAD3 | ロイス・ディーツ症候群 | ○ | — | A |
| 53 | TGFBR1 | ロイス・ディーツ症候群 | ○ | — | A |
| 54 | TGFBR2 | ロイス・ディーツ症候群 | ○ | — | A |
| 55 | HNF1A | 若年発症成人型糖尿病(MODY3) | ○ | — | A |