

# SALSA MLPA<sup>®</sup> 試薬一覧

## 2023年 4月

■ 先天性/遺伝性疾患.....	P1
■ 数的/構造異常.....	P11
■ 家族性・遺伝性腫瘍.....	P12
■ メチル化解析.....	P14
■ 腫瘍組織解析.....	P16
■ カスタムプローブなどを用いた解析用試薬.....	P20
■ その他.....	P20
MLPA, MS-MLPA解析例.....	P21

## 先天性/遺伝性疾患

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>A</b>				
ABCA4	ABCA4 (ABCR)	P151/P152	シュタルガルト病、網膜色素変性症、加齢黄斑変性 他	
ABCB4	ABCB4 (MDR1)	P109	リン脂質低下による胆石症	
ABCC6	ABCC6, ABCC1, TSC2	P092	弾性繊維性仮性黄色腫	
ABCC8	ABCC8	P117	新生児持続性高インスリン血症性低血糖症	
ACADM	ACADM	P465	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症	エクソン11には点変異(985A>G)の野生型配列を認識するプローブも設計。
ACADVL-SLC22A5	ACADVL, SLC22A5	P076	極長鎖アシル-CoA脱水素酵素欠損症 (VLCAD欠損症)、原発性カルニチン欠損症	
ADA2	ADA2	P490	Adenosine Deaminase 2 (ADA2) 欠損症	
AGS	TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1	P388	アイカルディ・ゴーシェ症候群	
AGXT	AGXT, GRHPR	P305	原発性シュウ酸尿症	AGXT遺伝子にはI244T(エクソン7), C33_34insC(エクソン1), G170R(エクソン4)の点変異に対応したプローブも含まれる。
aHUS	MCP, CFI	P296	溶血性尿毒症症候群	
ALDOB-FBP1	ALDOB, FBP1	P255	遺伝性果糖不耐症	ALDOB遺伝子のエクソン5には、点変異(A149P, A174D)に特異的なプローブも設計。
ALPL	ALPL	P484	低ホスファターゼ症	
Alport	COL4A5	P191/P192	X連鎖型アルポート症候群	P191とP192を併せてCOL4A5遺伝子の全エクソン領域をカバー。
Androgen receptor	AR	P074	アンドロゲン不応症	
ANO5	ANO5	P436	肢帯型筋ジストロフィー2L型	エクソン5には点変異(c.191dupA)の野生型配列を認識するプローブも設計。
APP	APP, 21q21.3	P170	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)	
ARVC-PKP2	PKP2, JUP, DSP, TGfb3, RYR2, DSG2, DSC2	P168	不整脈源性右室心筋症	
ATM	ATM	P041/P042	毛細血管拡張性運動失調症	P041とP042を併せてATM遺伝子の全エクソン領域をカバー。
ATP1A2-CACNA1A-PRRT2	ATP1A2, CACNA1A, PRRT2	P348	家族性片麻痺性片頭痛1型/2型、発作性運動誘発性ジスキネジア	
ATRX	ATRX, Xq13	P013	αサラセミア、精神遅滞	
AUTISM-1	15q11-q13, 16p11, SHANK3	P343	自閉症	
<b>B</b>				
BEST1-PRPH2	BEST1, PRPH2	P367	卵黄状黄斑ジストロフィー	
BTK	BTK	P210	無ガンマグロブリン血症	
BWS/RSS	NSD1, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1	ME030	バックウィズ・ウィーデマン症候群、ラッセル・シルバー症候群	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。
<b>C</b>				
CACNA1A	CACNA1A, KCNA1	P279	家族性片麻痺性片頭痛1型、一過性運動失調2型	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考	
<b>C</b>					
Improved!	<b>CAH</b>	CYP21A2, CYP21A1P, TNXB, ATF6B	P050	先天性副腎皮質過形成	CYP21A1P エクソン4の (I173N) 野生型配列プローブを従来と逆鎖に再設計(同じ配列を検出)。CYP21A2, CYP21A1P遺伝子用プローブ 5つの長さを変更。TNXB遺伝子用プローブ 2つを再設計。リファレンスプローブを3つ追加、1つ再設計。
	<b>Ganavan</b>	ASPA	P025	カナバン病	
	<b>CAPN3</b>	CAPN3	P176	肢帯型筋ジストロフィー2A型 (LGMD2A)	
	<b>CASK</b>	CASK	P398	X染色体連鎖精神発達遅滞症候群、MICPCH (小頭症・小脳脳幹部低形成を伴う発達遅滞症)	
	<b>CASR</b>	CASR	P177	家族性低Ca尿性高Ca血症	
	<b>CCM</b>	CCM1, CCM2, CCM3	P130/P131	家族性海綿血管腫	P130とP131を併せて左記領域を解析。
	<b>CDKL5</b>	CDKL5, NTNG1, AXR	P189	レット症候群(非典型例)、点頭てんかん 他	
Improved!	<b>CFH Region</b>	CFH, CFHR3, CFHR1, CFHR4, CFHR2, CFHR5	P236	非定型溶血性尿毒症症候群、全身性エリテマトーデス、C3系球体症、加齢黄斑変性症	CFHR4遺伝子用プローブを4つ、CFH遺伝子用プローブを5つ新設計。一部のターゲットプローブを再設計。CFHR1遺伝子用プローブを1つ、CFHR5遺伝子用プローブを2つ追加。大部分のリファレンスプローブを再設計。CFH関連遺伝子の隣接領域プローブを削除。多型配列検出用プローブを削除。
	<b>CFTR</b>	CFTR	P091	嚢胞性繊維症	
	<b>CGD</b>	CYBB, NCF2, CYBA, NCF4	P454	慢性肉芽腫症	
	<b>CHARGE</b>	CHD7	P201	CHARGE症候群	
	<b>CHD</b>	GATA4, TBX5, NKX2-5, 22q11, BMP4, CRELD1	P311	先天性心疾患	
Improved!	<b>CHM-RP2-RPGR</b>	RPGR, RP2, CHM	P366	網膜色素変性症	プローブミックスを大幅に再設計。
	<b>CLCN1-KCNJ2</b>	CLCN1, KCNJ2	P350	先天性筋緊張症 (Becker病、Thomse病)、Andersen-Tawil症候群	
	<b>CLCNKB</b>	CLCNKB, CLCNKA	P266	バーター症候群	
	<b>CMT1</b>	PMP22, COX10, TEKT3	P033	シャルコー・マリー・トゥース病1型(1A)、遺伝性圧迫性ニューロパチー	
	<b>CMT1</b>	PMP22, COX10, TEKT3, GJB1, MPZ, ELAC2	P405	シャルコー・マリー・トゥース病1型(1A/1B)、遺伝性圧迫性ニューロパチー	
	<b>CMT2</b>	RAB7A, GARS, HSPB1, HSPB8, SPTLC1	P406	シャルコー・マリー・トゥース病2型(2B/2D/2F/2L)	
	<b>CMT2A/1B</b>	MFN2, MPZ	P143	シャルコー・マリー・トゥース病1型(1B)、2型(2A)	
Improved!	<b>CMT4</b>	GDAP1, MTMR2, SBF2, EGR2, SH3TC2, NEFL, PRX	P353	シャルコー・マリー・トゥース病1型(1F)、2型(2E)、4型	SH3TC2遺伝子用プローブを1つ削除。リファレンスプローブを4つ再設計。
	<b>COL1A1</b>	COL1A1	P271	骨形成不全症	
	<b>COL1A2</b>	COL1A2	P272	骨形成不全症	
	<b>COL2A1</b>	COL2A1	P214	軟骨無発生症、点状軟骨異形成症 他	
	<b>COL4A3</b>	COL4A3	P439	常染色体劣性アルポート症候群	同じく原因遺伝子の一つであるCOL4A4遺伝子のコピー数変化を解析可能なキットも用意。(P444)
	<b>COL4A4</b>	COL4A4	P444	常染色体劣性アルポート症候群	同じく原因遺伝子の一つであるCOL4A3遺伝子のコピー数変化を解析可能なキットも用意。(P439)

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
COL5A1	COL5A1	P331/P332	エーラス・ダンロス症候群 (I 型、II 型)	
COL11A1	COL11A1	P381/P382	マーシャル症候群	P381とP382を併せてCOL11A1遺伝子の全エクソン領域をカバー。
Craniofacial	TWIST, MSX2, ALX4, RUNX2, FGFR1, FGFR2, FGFR3 他	P080	セトル・ヒオーツェン症候群、Potocki-Shaffer症候群、アペール症候群 他	
CREBBP	CREBBP, EP300	P313	ルビンスティン・ティビー症候群	
CTNS	CTNS	P473	システン症	CNTS遺伝子の点変異(c.414G>A)に特異的なプローブを設計。
New! GYP11A1-CYP11B1-CYP11B2	CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2	P495	先天性副腎不全、先天性副腎皮質過形成、偽性アルドステロン症 / 偽性低アルドステロン症	
Cystinuria	SLC3A1, SLC7A9, PREPL 他	P426	システン尿症	
<b>D</b>				
DBA	RPL11, RPL5, RPL35A, RPS26, RPS17, RPS19	P212	小児先天性慢性型赤芽球癆 (Diamond-Blackfan anemia)	
DCLRE1C	DCLRE1C, MEIG1, DCLRE1CP	P368	重度複合性免疫不全症、Omenn症候群	
DHCR7	DHCR7	P457	Smith-Lemli-Opitz 症候群	
DiGeorge	Chr22q11	P250	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種類のプローブを集中設計。
DMD	DMD	P034/P035	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。
DNAH5	DNAH5	P238	一次性繊毛ジスキネジー	
DNAI1	DNAI1	P237	一次性繊毛ジスキネジー	
DOCK8-STAT3	DOCK8, STAT3	P385/P386	高IgE症候群	P385とP386を併せて左記領域を解析。
DPYD	DPYD	P103	ジヒドロピリミジン脱水素酵素 (DPYD) 欠損症	イントロン11には点変異(c.1129_5923C>G)に特異的なプローブを設計。エクソン14, エクソン24には、点変異(それぞれc.1679T>G, c.2846A>T)の野生型配列を認識するプローブを設計。
DYSF	DYSF	P268	肢帯型筋ジストロフィー2B型	
Dystonia	TOR1A, THAP1, ATP1A3, PRKRA	P059	早発性原発性捻転性筋緊張異常、ジストニアパーキンソンニズム	TOR1A遺伝子のエクソン5には、変異(GAG-deletion)に特異的なプローブも設計。
<b>E</b>				
EDA	EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A	P183	外胚葉性形成異常症	
EDS	TNXB, COL3A1, CYP21A2	P155	エーラス・ダンロス症候群 (III 型、IV 型)	
EOFAD	PSEN1, APP, PSEN2	P471	早期発症型家族性アルツハイマー病	
EP300	EP300	P333	ルビンスティン・ティビー症候群	
EVC/EVC2	EVC, EVC2	P456	エリス・ファンクレフェルト症候群	
EYA1	EYA1	P153	鰓・耳・腎症候群 (BOR症候群)	
EYS	EYS	P328	網膜色素変性症	
<b>F</b>				
F5	F5	P469	第V因子欠乏症	
F8	F8	P178	血友病A	
Improved! F9	F7, F8, F9	P207	血友病B	ターゲットプローブを新たに追加。一部のターゲットプローブを再設計。リファレンスプローブを6つ再設計、3つ削除。複数プローブの長さを調整。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>F</b>				
F10+F11	F10, F11	P440	第X因子欠乏症、第XI因子欠乏症 (ローゼンタール症候群、血友病C)	
FANCA	FANCA	P031/P032	ファンconi貧血	P031とP032を併せてFANCA遺伝子の全エクソン領域をカバー。
FANCB	FANCB	P113	ファンconi貧血	
FANCD2-PALB2	FANCD2, PALB2	P057	ファンconi貧血	
FGD1	FGD1	P232	顔面性器形成不全、Aarskog-Scott症候群	
FH	FH	P198	フマラーゼ欠乏症 (fumarase deficiency)	
FHL	UNC13D, PRF1, STX11	P028	家族性血球貪食リンパ組織増多症候群	
FLCN	FLCN	P256	Birt-Hogg-Dube症候群	
FMR1/AFF2	FMR1, AFF2	ME029	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。
FOXF1	MYCN, FOXF1, FOXC2, FOXL1, 他	P431	肺泡毛細血管異形成、ファインゴールド症候群	
FOXL2/TWIST	TWIST, FOXL2, FOXC1, FOXC2, ATR, PITX2, OA1, PISRT1	P054	セトル・ヒオーツェン症候群、 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 他	
FOXP1-FOXP2	FOXP1, FOXP2	P475	精神遅滞(知的障害、言語機能障害、言語障害、自閉症兆候)	
<b>G</b>				
GAA	GAA	P453	ポンペ病(糖原病Ⅱ型)	
GALC	GALC	P446	クラッペ病	GALC遺伝子のバリエーション4がエクソン1とする領域にもプローブを設計。
GATA4	GATA3, GATA4	P234	心臓障害、腎不全、難聴 他	
GBA	GBA	P338	ゴーシェ病	GBA遺伝子変異(55bp deletion, L444P)の野生型配列を認識するプローブも設計。
GCH1-TH-SGCE-PRRT2	GCH1, TH, SGCE, PRRT2	P099	ドーパ反応性ジストニア(瀬川病)、ミオクローヌス・ジストニア	
GHD	GH1, PIT1, PROP1, GHRHR, LHX3, LHX4, HESX1	P216	成長ホルモン分泌不全症	
GHI	GHR, JAK2, IGF1, STAT5B	P262	成長ホルモン不応性症候群	
Gitelman syndrome	SLC12A3	P136	Gitelman症候群	
GJB-WFS1-POU3F4	GJB3, WFS1, POU3F4, 13q12 region	P163	常染色体劣性無症候性言語修得前難聴、Wolfram症候群	
GLA	GLA	P159	ファブリー病	
Glycine Encephalopathy	GLDC, AMT, GCSH	P209	高グリシン血症	
GNAS	GNAS, GNASXL, NESP55, NESPAS, STX16 他	ME031	オルブライト遺伝性骨異栄養症、偽性副甲状腺機能低下症 他	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。ほぼ全てのプローブを再設計。
Gonadal Development Disorder	DMRT1, CYP17A1, SRD5A2, HSD17B3	P334	生殖腺発達障害	
GPC3-GPC4	GPC3, GPC4	P154	グリピカン異常症 (Simpson-Golabi-Behmel症候群)	
GRIN2A GRIN2B	GRIN2A, GRIN2B	P410	神経発達障害(てんかん、精神遅滞、脳障害)	GRIN2Aのエクソン2b、GRIN2Bのエクソン6を除き、全エクソン領域をカバー。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>H</b>				
HBA	HS-40, HBZ, HBZP, HBA1, HBA2	P140	ヒト $\alpha$ グロビン遺伝子群領域の欠失/増幅解析	
HBB	HBB, HBD, HBE1, HBG1+2, HBBP1, HS1, HS2, HS3, HS4, HS5	P102	$\beta$ サラセミア( $\beta$ 地中海貧血症)、 鎌状赤血球血症	
Hemochromatosis	HFE, TFR2, HFE2, HAMP, SLC40A1	P347	遺伝性ヘモクロマトーシス	
HEXA	HEXA	P199	テイ・サックス病	
HHT/PPH1	ENG, ACVRL1, BMPR2	P093	遺伝性出血性毛細血管拡張症、 原発性肺高血圧症	
Hirschsprung	RET, ZFH1B, EDN3, GDNF	P169	ヒルシュスプルング病	
Hirschsprung-2	PHOX2B, GFRA3, GFRA2, GFRA1, EDNRB, NRTN, PSPN, SOX10	P318	ヒルシュスプルング病	
HPE	SHH, ZIC2, SIX2, SIX3, PTCH, TGIF	P187	全前脳胞症(Holoprosencephaly)	
HSP	SPG3A, SPG4	P165	遺伝性痙性対麻痺	
HSP2	REEP1, SPG7	P213	遺伝性痙性対麻痺	
HSP region mix	SPAST, SPG6	P211	遺伝性痙性対麻痺	
<b>I</b>				
IDS	IDS	P164	Hunter症候群(ムコ多糖症II型)	
IGF1R	IGF1R, IGFBP3, IGFALS	P217	インシュリン様成長因子1抵抗性に起因する 出生前後の成長障害 他	
IGHMBP2	IGHMBP2	P058	遠位型脊髄性筋萎縮症	
IKBKKG	IKBKKG、IKBKGP1 他	P073	色素失調症 (ブロッホ・サルツバーガー症候群)	
<b>J</b>				
JAG1	JAG1	P184	アラジル症候群(Alagille症候群)	
<b>K</b>				
Kallmann-1	ANOS1	P132	カルマン症候群	
Kallmann-2	FGFR1, GNRHR, GNRH1, KISSR1, NELF	P133	カルマン症候群	
KANSL1	KANSL1, CRHR1, MAPT(17q21.31)	P443	17q21.31微細欠失症候群(KANSL1)	
KCNQ2	KCNQ2	P166	良性家族性新生児けいれん	
KCNQ3	KCNQ3, CHRNA4, EPM2A, EPM2b, CHRNB2	P197	良性家族性新生児けいれん	
KDM6A	KDM6A	P445	歌舞伎症候群II型	MLL2遺伝子のコピー数変異を解析可能な 歌舞伎症候群I型用のキットも用意。 (P389)
<b>L</b>				
LAMA2	LAMA2	P391/P392	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー	P391とP392を併せてLAMA2遺伝子の 全エクソン領域をカバー。
LARGE1	LARGE1, FKTN, POMT2	P326	Walker-Warburg症候群	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>L</b>				
LCA mix-1	AIPL1, CRB1, CRX, LCA5, RPE65	P221	レーバー先天性黒内障	
LCA mix-2	GUCY2D, RDH12, RPGRIP1, CEP290	P222	レーバー先天性黒内障	1種のSNP(CEP290 c.2991+1655A->G)に対して特異的に設計されたプローブを含む。c.2991+1655A->G変異も特異的に検出。
LDLR	LDLR	P062	家族性高コレステロール血症	
LIMB-1	GLI3, HOXD13, ROR2	P179	頭蓋早期癒合・合指症、パリストター・ホール症候群、多指症、短指症E型、短指症B型他の四肢奇形	
LIMB-2	SALL1, SALL4, TBX5	P180	Townes-Brocks症候群、Okhiro症候群、Holt-Oram症候群他の四肢奇形	
Lissencephaly	PAFAH1B1, DCX, POMT1, POMGnT1, FLNA 他	P061	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 他	
LMNA/MYOT/ZMPSTE24	LMNA, MYOT, ZMPSTE24, CAV3	P048	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)	
LMNB1-PLP1-NOTCH3	LMNB1, PLP1, NOTCH3 他	P071	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	
LMX1B	LMX1B	P289	爪膝蓋骨症候群	
LPL	LPL, INTS10, LC18A1	P218	I型高脂血症 他	
Long-QT	KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2	P114	QT延長症候群	
LRP5	LRP5, DKK1, FZD4, NDP	P285	骨粗鬆症・偽性神経膠腫症候群、滲出性硝子体網膜症	
<b>M</b>				
MAPT-GRN	MAPT, GRN, CRHR1	P275	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 他)	
Marfan	FBN1, TGFBR2	P065/P066	マルファン症候群	
MECP2	MECP2, CDKL5, ARX, NTNG1, 他	P015	レット症候群	
Improved! MEF2C-FOXG1	MEF2C, FOXG1, 他	P395	精神遅滞、てんかん、大脳奇形、レット症候群	ターゲットプローブを1つ再設計、2つ追加。リファレンスプローブを6つ再設計。ターゲットプローブ4つの長さを調整。
MEFV	MEFV	P094	家族性地中海熱(FMF)	エクソン10には、点変異(M694V)の野生型配列を認識するプローブも設計。
Menkes	ATP7A	P104	メンケス病	
Improved! Microcephaly	MCPH1, ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, STIL, WDR62	P355	小頭症	MCPH1遺伝子用プローブを1つ削除。
MLL2	MLL2	P389	歌舞伎症候群 I 型	KDM6A遺伝子のコピー数変異を解析可能な歌舞伎症候群 II 型用のキットも用意。(P445)
MODY mix-1	GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A	P241	若年発症成人型糖尿病(MODY 1~3, 5)	
MODY mix-2	PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS	P357	若年発症成人型糖尿病(MODY 4, 6~10)	
MRKH	TBX6, LHX1, HNF1B, TBX1	P463	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser 症候群	
MTM1	MTM1	P309	ミオチューブラーミオパチー	
Multi-locus Imprinting	PLAGL1, GRB10, MEST, H19, KCNQ1OT1, MEG3, MEG8, SNRPN, PEG3, 20q13	ME034	Multi-locus Imprinting異常、二雄核性三倍体と二雌核性三倍体の鑑別	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。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
MYBPC3	MYBPC3	P100	家族性肥大型心筋症	
MYH7	MYH7	P418	肥大型心筋症	
MYH9	MYH9	P432	先天性血小板異常症 (MYH9異常症)	MYH9遺伝子のエクソン2とエクソン17には点変異(それぞれc.287C>T, c.2104C>T)に特異的なプローブを設計。エクソン31には、点変異 (c.4270G>C/A/T)の野生型配列を認識するプローブも設計。
<b>N</b>				
NCL	PPT1, TPP1, CLN3, CLN6, CLN8	P470	神経セロイドリポフスチン症/バッテン病	
Neurometabolic disorders	MLYCD, MLC1, L2HGDH, D2HGDH, ASPA	P107	神経系の代謝疾患(カナバン病他)	
NIPBL	NIPBL	P141/P142	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。
NPC1-NPC2-SMPD1	NPC1, NPC2, SMPD1	P193	C型ニーマンピック病(NPC)	
NPHP1	NPHP1	P387	家族性若年性ネフロン癆(のう)、シーニア・ローケン症候群 I 型、ジュベール症候群IV型	
NRXN1	NRXN1	P379	Pitt-Hopkins様症候群 II 型	
<b>O</b>				
Obesity	LEP, LEPR, POMC, SIM, MC4R, MC3R, MC2R	P220	肥満症	
OCA2	OCA2, TYR	P325	眼皮膚白子症 II 型	
OPA1	OPA1	P229	視神経萎縮 ( I 型視神経萎縮症)	
OTC	OTC	P079	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	
<b>P</b>				
PAH	PAH	P055	フェニルケトン尿症	
PALB2-RAD50-RAD51C-RAD51D	PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D	P260	ファンconi貧血	
Pancreatitis	PRSS1, SPINK1, CTRC, 他	P242	遺伝性膵炎	
PANK2-PLA2G6	PANK2, PLA2G6	P120	脳への鉄沈着を伴う神経変性(NBIA)	
Parkinson	SNCA(PARK1), PARK2, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, GCH1, ATP13A2	P051/P052	パーキンソン病	P051とP052を併せて左記領域を解析。
PAX3-MITF-SOX10	PAX3, MITF, SOX10	P186	ワーデンブルグ症候群	
PAX6	PAX6	P219	無虹彩症、黄斑低形成症、白内障、Peter奇形 他	
PCCA-PCCB	PCCA, PCCB	P278	プロピオン酸血症	
PCDH15	PCDH15	P292	アッシャー症候群	
PCDH19	PCDH19	P330	EFMR (女性に限られるてんかん及び精神遅滞)	
Pendred/SLC26A4	SLC26A4	P280	ペンドレッド症候群	エクソン5,20,21の3領域には各々、変異(NPC1 G530A,C2932T,C3104T)に特異的なプローブも設計。
PHEX	PHEX, FGF23	P223	X連鎖低リン血症	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>P</b>				
Improved! PKD1-PKD2	PKD1, PKD2, TSC2	P351/P352	常染色体優性多発性嚢胞腎	<p>【P351】 PKD1遺伝子用プローブを2つ追加、2つ再設計。TSC2遺伝子用プローブを1つ、リファレンスプローブを4つ再設計。PKD1遺伝子用プローブ3つの長さを調整。</p> <p>【P352】 PKD1遺伝子用プローブを3つ、PKD2遺伝子用プローブを1つ追加。PKD2遺伝子用プローブを1つ、リファレンスプローブを1つ再設計。プローブ3つの長さを調整。</p>
PKHD1	PKHD1	P341/P342	常染色体劣性多発性嚢胞腎	
PKLR	PKLR	P203	遺伝性非球状赤血球性溶血性貧血	
PLOD1	PLOD1	P359	エーラス・ダンロス症候群(VI型)	
PLP1	PLP1 他	P022	ペリツェウス・メルツバッハ病	
POLG	POLG, POLG2, C10orf2(PEO1), SLC25A4(ANT1)	P010	POLG遺伝子用(ミトコンドリア)関連疾患	
POR	POR	P312	先天性副腎過形成	
Porphyria-1	ALAD, HMBS, PPOX	P411	ポルフィリン症(ADP, AIP, VP)	
Porphyria-2	FECH, UROS, UROD, CPOX	P412	ポルフィリン症(CEP, PCT, HCP, EPP)	
PROC	PROC	P265	プロテインC欠乏症	
PROS1	PROS1, PROSP	P112	静脈血栓塞栓症	
PSEN1	PSEN1	P254	家族性アルツハイマー病	
Improved! PWS/AS	SNRPN, UBE3A 他	ME028	ブラダーウィリー症候群、アンジェルマン症候群	<p>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。</p> <p>メチル化感受性SNRPNプローブを2つ追加。Hha I 消化コントロールプローブを1つ、リファレンスプローブを1つ再設計。プローブ2つの長さを調整。</p>
<b>R</b>				
RASA1	RASA1, EPHB4	P409	毛細血管奇形、Parkes Weber症候群	
Recessive Ataxias	SETX, APTX, FXN	P316	失調症	
Retinitis Pigmentosa	RP1, RHO, IMPDH1, PRPF31	P235	網膜色素変性症	
RS1	RS1, CDKL5	P488	X連鎖性若年網膜分離症	
<b>S</b>				
SACS	SACS, SGCG	P441	常染色体劣性遺伝性のCharlevoix-Saguenay型痙性失調症(ARSACS)	
SCN1A	SCN1A	P137	Dravet症候群、SCN1A関連のてんかん発作、家族性片麻痺性片頭痛3型	
SCN4A-CACNA1S	CACNA1S, SCN4A	P397	低カリウム性周期性四肢麻痺	
SCN5A	SCN5A	P108	ブルガダ症候群、QT延長症候群	
SEPT9	SEPT9	P307	遺伝性神経痛性筋萎縮症	
SERPINA1	SERPINA1	P459	$\alpha$ 1-アンチトリプシン欠損症	
SerpinC1	SerpinC1	P227	先天性アンチトロンビンIII欠乏症	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>S</b>				
SERPING1-F12	SerpinG1, F12	P243	遺伝性血管浮腫	
SGC	SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, FKRP	P116	肢帯型筋ジストロフィー	
SH2D1A-XIAP-ITK	SH2D1A, XIAP, ITK	P205	伴性劣性遺伝リンパ球増殖症候群 (Duncan症候群)	
SHANK3	SHANK3, TCFL5, ARSA, ACR, RABL2B	P339	自閉症スペクトラム障害、22q13.3欠失症候群	
SHOX	SHOX, PAR領域	P018	ターナー症候群、Leri-Weill症候群 他	
Improved! SLC2A1-STXBP1	SLC2A1, STXBP1	P138	I型グルコース・トランスポーター欠損症、大田原症候群	リファレンスプローブを4つ再設計、1つ削除。STXBP1遺伝子用プローブを1つ追加。プローブ4つの長さを調整。
SLC6A8-ABCD1	SLC6A8, BCAP31, ABCD1, PNCK 他	P049	精神発達遅滞症候群 他	
SMA	SMN1, SMN2 他	P021	脊髄性筋萎縮症	
SMA Carrier	SMN1, SMN2	P060	脊髄性筋萎縮症	
SMA	SMN1, SMN2	P460	脊髄性筋萎縮症	P060にSMN1遺伝子のSNP用プローブ (g.27134T>G, g.27706-27707delAT) を追加し、SMN1遺伝子のエクソン8用プローブの長さを調整、SMN2遺伝子のエクソン8用プローブを削除したプローブミックス。併せて、リファレンスプローブを3つ再設計、1つ追加。
SMARCE1	SMARCE1 他	P478	髄膜腫、Coffin-Siris症候群	
New! SMCHD1	SMCHD1	P493	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー-2	
Smith-Magenis	RAI1, HDAC4, 17p11.2 他	P369	スミス・マゲニス症候群	
SOTOS	NSD1, NFIX	P026	ソトス症候群	
SPG11	SPG11, B2M, CASC4	P306	遺伝性痙性対麻痺	
SPRED1	SPRED1	P295	カフェオレ斑点、大頭症 他	
Improved! STRC-CATSPER2-OTOA	STRC, CATSPER2, STRCP1, OTOA, 他	P461	難聴-不妊症候群、難聴	STRCP1遺伝子用プローブを新設計。一部のターゲットプローブ・隣接領域プローブを削除。リファレンスプローブの大部分を再設計。
STS	STS, KAL1, NLGN4X 他	P160	X連鎖性魚鱗癬(STS欠損症)、カルマン症候群 他	
<b>T</b>				
TGF4-FOXP1	TCF4, FOXP1	P075	Pitt-Hopkins症候群	
TGF12-ERF	TCF12, ERF	P479	頭蓋顔面疾患(頭蓋骨癒合症他)	
TCOF1	TCOF1	P310	Treacher Collins-Franceschetti症候群	
TERT-DKC1	TERT, DKC1	P257	先天性角化異常症	
TGFBR1+2	TGFBR1, TGFBR2	P148	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	
Thyroid	TPO, PAX8, FOXE1, NKX2-1, TSHR	P319	甲状腺発育不全	
TK2	MPV17, DGUOK, SUCLG1, RRM2B, SUCLA2, TK2	P089	ミトコンドリアDNA枯渇症候群	
TNDM	6q24 (PLAGL1, ZC2HC1B), ZFP57, INS, KCNJ11 他	ME033	新生児一過性糖尿病	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。
TNNT2-BAG3	TNNT2, BAG3	P196	家族性肥大型心筋症	
TPMT	TPMT	P283	チオプリンメチルトランスフェラーゼ (TPMT)遺伝子	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>T</b>				
TSC1	TSC1	P124	結節性硬化症	
TSC2	TSC2	P046	結節性硬化症	
TSC2 Confirmation	TSC2	P337	結節性硬化症	P046とはプローブの設計領域が異なる。
<b>U</b>				
UBE3A	UBE3A, GABRB3, MTHFR	P336	アンジェルマン症候群	ME028を使用して、アンジェルマン症候群で変異が見つからなかった場合に使用。
USH2A	USH2A	P361/P362	アッシュャー症候群 II a型、網膜色素変性症	P361とP362を併せてUSH2A遺伝子の全エクソン領域をカバー。
<b>V</b>				
VPS13B	VPS13B	P321/P322	Cohen症候群	P321とP322を併せてVPS13B遺伝子の全エクソン領域をカバー。
VWF	VWF	P011/P012	Von Willebrand病	P011とP012を併せてVWF遺伝子の全エクソン領域をカバー。
<b>W</b>				
WBS	ELN, FZD9, TBL2, STX1A, LIMK1, RFC2, CLIP2, POR, HSPB1	P029	ウィリアムズ-ブ्यूレン症候群	
WHS & Achondroplasia	4p16	P480	Wolf-Hirschhorn症候群、軟骨無形成症	FGFR3遺伝子には、点変異(c.1138G>A)検出用のプローブを設計。
Wilson	ATP7B, ALG11	P098	ウィルソン病	ATP7B遺伝子の点変異(N1270S)の野生型配列を認識するプローブを含め、ターゲットプローブ 3つを再設計。リファレンスプローブ 2つを再設計。
<b>Y</b>				
Y-Chromosome Microdeletions	Y染色体 AZF領域 (AZFa, AZFb, AZFc)	P360	男性不妊(無精子症、巨大頭部精子)	AZF領域内の微小欠失(および重複)の検出。

Improved!

## 数的/構造異常

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>1~22</b>				
Improved! 1p36	Chr1p36	P147	染色体不均衡型構造異常	ターゲットプローブを7つ再設計。ターゲットプローブ2つの長さを調整。リファレンスプローブを1つ追加、9つ再設計。
22q11	Chr22q11	P324	染色体不均衡型構造異常	
22q13	Chr22q13	P188	染色体不均衡型構造異常	
<b>A</b>				
Aneuploidy	Chr13, 18, 21, X, Y	P095	染色体数的異常	
ARID1A-ARID1B	ARID1A, ARID1B	P433	精神遅滞症候群、Coffin-Siris症候群、その他 神経芽細胞腫 他	
<b>C</b>				
Improved! Centromere	Chr1~22, X(動原体近傍遺伝子)	P181/P182	染色体構造異常、がん細胞	P181とP182を併せて左記領域を解析。 【P181】 プローブ4つの長さを調整。プローブ19個を再設計。
<b>D</b>				
DiGeorge	Chr22q11	P250	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種類のプローブを集中設計。
<b>E</b>				
EHMT1	EHMT1, CACNA1B, ARDC1-AS1	P340	9qサブテロメア欠失症候群、Kleefstra症候群	
<b>K</b>				
KANSL1	KANSL1, CRHR1, MAPT(17q21.31)	P443	17q21.31微細欠失症候群	
<b>M</b>				
Microdeletion syndromes 1	Chr1p36, 2p16.1, 3q29, 4p16.3, 5p25, 5q35.3, 7q11.23, 8q24.12, 9q22.3	P245	原因不明の発達/精神遅滞症候群における染色体微細欠失(重複)	
Microdeletion syndromes 2	Chr1q21.1, 3q29, 15q13, 15q24, 16p13.11, 16p12.1, 16p12.1-p11.2, 16p11.2, 17q12	P297	原因不明の発達/精神遅滞症候群における染色体微細欠失(重複)	
MR1	Chr1p, 5q, 17p, 15q 他	P064	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・ヒオーツエン症候群 他	
MRX	FMR1, FMR2, TM4SF2, GDI1, SLC6A8, ARX, OPHN1, DCX, FACL4, PQBP1 他	P106	X染色体連鎖精神発達遅滞症候群	
<b>S</b>				
Subtelomeres Mix 1	Chr1~22, X, Y サブテロメア領域	P036	染色体不均衡型構造異常	
Subtelomeres Mix 2B	Chr1~22, X, Y サブテロメア領域	P070	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。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>U</b>				
Improved: UPD7/UPD14	7p12, 7q32, 14q32	ME032	片親性ダイソミー	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。  PLAGL1遺伝子用プローブを6つ削除。ターゲットプローブを9つ再設計、9つ追加。Hha I 消化確認用プローブを2つ再設計。リファレンスプローブを11個再設計、1つ削除。ターゲットプローブの長さを調整。
<b>Y</b>				
Y-Chromosome Microdeletions	Y染色体 AZF領域 (AZFa, AZFb, AZFc)	P360	男性不妊(無精子症、巨大頭部精子)	AZF領域内の微小欠失(および重複)の検出。

## 家族性/遺伝性腫瘍

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>9</b>				
9p21 CDKN2A/2B region	CDKN2A, CDKN2B 他	ME024	メラノーマ 他	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。
<b>A</b>				
AIP-MEN1-CDKN1B	AIP, MEN1, CDKN1B 他	P244	下垂体腺腫、多発性内分泌腫瘍症	
APC	APC, MUTYH, GREM1	P043	家族性大腸腺腫症	MUTYH遺伝子には点変異(Y179C, G396D)特異的のプローブを設計。
ATM	ATM	P041/P042	毛細血管拡張性運動失調症	P041とP042を併せてATM遺伝子の全エクソン領域をカバー。
<b>B</b>				
BAP1	BAP1	P417	ぶどう膜悪性黒色腫、悪性胸膜中皮腫 他	
BARD1	BARD1	P489	遺伝性乳がん・卵巣がん症候群、神経芽細胞腫	
BRCA1	BRCA1	P002	遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	スクリーニング用
BRCA1 confirmation	BRCA1	P087	遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	結果確認用
BRCA1 region	NBR1, NBR2, VAT1, RND2, GRN, BRCA1 他	P239	遺伝性乳がん	BRCA1遺伝子の近傍に位置する遺伝子の解析用
New! BRCA1-BRCA2-RAD51C	BRCA1, BRCA2, RAD51C, 他	ME053	遺伝性乳がん・卵巣がん	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。
BRCA2	BRCA2	P090	遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	スクリーニング用
BRCA2/CHEK2	BRCA2, CHEK2	P045	遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	スクリーニング用
BRCA2 confirmation	BRCA2	P077	遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	結果確認用
BRIP1-CHEK1	BRIP1, CHEK1	P240	遺伝性乳がん	
<b>C</b>				
CDC73	CDC73	P466	副甲状腺機能亢進症顎腫瘍症候群、家族性副甲状腺機能亢進症、副甲状腺がん	
CDH1	CDH1	P083	家族性胃がん	
CDKN2A/2B-CDK4	CDKN2A, CDKN2B, CDK4, MITF 他	P419	家族性メラノーマ	2種類の点変異(MITF E318K, CDK4 WT for codon24)に特異的なプローブを設計。コントロールDNA(MITF E318K)付。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
CHEK2	CHEK2, ATM, TP53, HSCB	P190	遺伝性がん	点変異(CHEK2 1100delC)に特異的なプローブを設計。
<b>D</b>				
DICER1	DICER1, 他	P482	DICER1症候群、セルトリ・ライディッヒ細胞腫を伴う又は伴わない多結節性甲状腺腫、胸膜肺芽腫	
<b>E</b>				
EXT	EXT1, EXT2	P215	遺伝性多発性外骨腫	
<b>F</b>				
Familial MDS-AML	RUNX1, CEBPA, GATA2, TERC, TERT	P437	家族性骨髄異形成症候群、家族性急性骨髄性白血病	GATA2遺伝子の点変異(R398W, T354M)に特異的なプローブを含む。
FANCA	FANCA	P031/P032	ファンconi貧血	P031とP032を併せてFANCA遺伝子の全エクソン領域をカバー。
FANCD2-PALB2	FANCD2, PALB2	P057	ファンconi貧血	
<b>H</b>				
New! HER gene family	EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, 他	P483	乳がん	
<b>J</b>				
JPS	PTEN, SMAD4, BMPR1A	P158	若年性ポリポージス症候群	
<b>L</b>				
LZTR1	LZTR1	P455	シュワノマトーシス	I型神経線維腫症(P081/P082)、II型神経線維腫症(P044)用のキットも用意。
<b>M</b>				
MEN1	MEN1	P017	多発性内分泌腫瘍症	
MET	MET, LRRK2, PTEN	P308	遺伝性乳頭状腎細胞癌	
MLH1/MSH2	MLH1, MSH2, EPCAM	P003	リンチ症候群 (遺伝性非ポリポージス大腸がん)	
MLH1-MSH2 confirmation	MLH1, MSH2	P248	リンチ症候群 (遺伝性非ポリポージス大腸がん)	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。
MSH6-MUTYH	MSH6, MSH2, EPCAM, MUTYH	P072	リンチ症候群 (遺伝性非ポリポージス大腸がん)	MUTYH遺伝子の点変異(Y179C, G396D)に特異的なプローブを設計。
MUTYH	MUTYH, GREM1, SCG5	P378	遺伝性大腸がん、胃がん	
<b>N</b>				
New! NBN	NBN	P494	ナイミーヘン(Nijmegen)染色体不安定症候群、乳がん	
NF1	NF1	P081/P082	I型神経線維腫症	シュワノマトーシス(P455)用のキットも用意。
NF1 area	NF1近傍領域	P122	I型神経線維腫症	
NF2	NF2 他	P044	II型神経線維腫症	シュワノマトーシス(P455)用のキットも用意。
<b>P</b>				
PALB2-RAD50-RAD51C-RAD51D	PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D	P260	ファンconi貧血	
PMS2	PMS2, PMS2CL	P008	リンチ症候群 (遺伝性非ポリポージス大腸がん)	
New! POLD1-POLE	POLD1, POLE	P492	大腸がん	
PRKAR1A-ARMC5	PRKAR1A, ARMC5 他	P481	カーニ-複合、先端骨形成不全、下垂体腺腫、副腎皮質過形成、副腎皮質疾患/腫瘍	
PTCH1	PTCH1	P067	基底細胞母斑症候群	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>P</b>				
PTEN	PTEN, PTENP1 他	P225	Cowden(カウデン)病 他	
<b>R</b>				
RB1	RB1	P047	網膜芽細胞腫	RB1 遺伝子にはメチル化特異的プローブが設計され、メチル化解析にも転用可能。腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。
<b>S</b>				
SDH	SDHD, SDHB, SDHC, SDHAF1, SDHAF2	P226	パラガングリオーマ、褐色細胞腫	
Improved: SDHA-MAX-TMEM127	SDHA, MAX, TMEM127 他	P429	パラガングリオーマ、褐色細胞腫	TMEM127遺伝子用プローブを4つ新設計、隣接領域プローブを2つ追加。SDHA遺伝子用プローブを2つ追加、隣接領域プローブを1つ削除。MAX遺伝子用プローブを1つ再設計、隣接領域プローブを1つ削除。リファレンスプローブを完全に再設計。
SMARCB1	SMARCB1, TBX1 他	P258	悪性横紋筋様腫瘍	
SMARCE1	SMARCE1 他	P478	髄膜腫、Coffin-Siris症候群	
STK11	STK11	P101	ポイツ・イエガース症候群	
SUFU	SUFU	P472	家族性髄膜腫、家族性髄芽腫	
<b>T</b>				
TP53	TP53, CHEK2 他	P056	リー・フラウメニ症候群	
<b>V</b>				
VHL	VHL	P016	フォンヒッペル・リンドウ病	
<b>W</b>				
WT1	WT1, FAM123B	P118	ウィルムス腫瘍、WAGR症候群、Denys-Drash症候群、Frasier症候群	

## メチル化解析

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>9</b>				
9p21 CDKN2A/2B region	CDKN2A, CDKN2B 他	ME024	メラノーマ 他	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。
<b>B</b>				
New! BRCA1-BRCA2-RAD51C	BRCA1, BRCA2, RAD51C, 他	ME053	遺伝性乳がん・卵巣がん	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。
BWS/RSS	NSD1, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1	ME030	ベックウィズ・ヴィーデマン症候群、ラッセル・シルバー症候群	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。
<b>C</b>				
CIMP	CACNA1G, CDKN2A, CRABP1, IGF2, MLH1, NEUROG1, RUNX3, SOCS1, BRAF	ME042	CIMP (CpG island methylator phenotype)	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。
<b>F</b>				
FMR1/AFF2	FMR1, AFF2	ME029	脆弱X症候群	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。
<b>G</b>				
GNAS	GNAS, GNASXL, NESP55, NESPAS, STX16 他	ME031	オルブライト遺伝性骨異栄養症、偽性副甲状腺機能低下症 他	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。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
MGMT-IHD1-IDH2	MGMT, IDH1, IDH2	ME012	神経膠腫(グリオーマ)	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。 4種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, IDH2 R172M, R172K)に特異的プローブを設計。
MMR	EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, BRAF	ME011	神経膠腫(グリオーマ)、 遺伝性非ポリポース大腸がん 他	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。 BRAF遺伝子の点変異(V600E)特異的プローブを設計。
Multi-locus Imprinting	PLAGL1, GRB10, MEST, H19, KCNQ1OT1, MEG3, MEG8, SNRPN, PEG3, 20q13	ME034	Multi-locus Imprinting異常、 二雄核性三倍体と二雌核性三倍体の鑑別	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。
<b>P</b>				
Improved! PWS/AS	SNRPN, UBE3A 他	ME028	ブラダーウィリー症候群、 アンジェルマン症候群	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。  メチル化感受性SNRPNプローブを2つ追加。 Hha I 消化コントロールプローブを1つ、リファレンスプローブを1つ再設計。プローブ2つの長さを調整。
<b>R</b>				
RB1	RB1	P047	網膜芽細胞腫	RB1遺伝子にはメチル化特異的プローブが設計され、メチル化解析にも転用可能。 腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。
<b>T</b>				
TNDM	6q24 (PLAGL1, ZC2HC1B), ZFP57, INS, KCNJ11 他	ME033	新生児一過性糖尿病	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。
Tumour suppressor mix	VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1 他	ME001	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。
<b>U</b>				
Improved! UPD7/UPD14	7p12, 7q32, 14q32	ME032	片親性ダイソミー	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。  PLAGL1遺伝子用プローブを6つ削除。ターゲットプローブを9つ再設計、9つ追加。Hha I 消化確認用プローブを2つ再設計。リファレンスプローブを11個再設計、1つ削除。ターゲットプローブの長さを調整。

## 腫瘍組織解析

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>9~20</b>				
9p21 CDKN2A/2B region	CDKN2A, CDKN2B 他	ME024	メラノーマ 他	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。
<b>A</b>				
ALL-IKZF1	IKZF1, PAX5, ETV6, RB1, BTG1, EBF1, CDKN2A, CDKN2B, CRLF2, CSF2RA, IL3RA	P335	急性リンパ性白血病	
ARID1A-ARID1B	ARID1A, ARID1B	P433	神経芽細胞腫、卵巣がん、その他がん細胞、精神遅滞症候群、Coffin-Siris症候群	
<b>B</b>				
BAP1	BAP1	P417	ぶどう膜悪性黒色腫、悪性胸膜中皮腫 他	
BRAF-HRAS-KRAS-NRAS	BRAF, HRAS, KRAS, NRAS	P298	がん細胞	BRAF遺伝子の点変異(V600E)特異的プローブを設計。KRAS遺伝子の点変異(G12C, G12V)の野生型配列を認識するプローブも設計。
BRAF-IDH1-IDH2	BRAF, IDH1, IDH2, FGFR1, MYB, MYBL1, CDKN2A/2B, MIR31, RAF1, 他	P370	神経膠腫(グリオーマ)	5種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, BRAF V600E, IDH2 R172M, R172K)に特異的プローブを設計。
Breast Tumour	ERBB2, BIRC5, MYC, TOP2A, ESR1, MTDH, CCND1, CCNE1, EGFR, C11orf30, ZNF703	P078	乳がん	
<b>C</b>				
CD274-PDCD1LG2-JAK2	CD274, PDLCD1LG2, JAK2	P474	がん細胞(ホジキンリンパ腫、肺がん、軟部肉腫 他)	
CDC73	CDC73	P466	副甲状腺機能亢進症顎腫瘍症候群、家族性副甲状腺機能亢進症、副甲状腺がん	
CDH1	CDH1	P083	家族性胃がん	
CDK4-HMGA2-MDM2	Chr.12, MDM2, CDK4, HMGA2	P323	肉腫全般(脂肪肉腫、骨肉腫、平滑筋・横紋筋肉腫)、脳下垂体腺腫、唾液腺腫	
CDKN2A/2B-CDK4	CDKN2A, CDKN2B, CDK4, MITF 他	P419	家族性メラノーマ	2種類の点変異(MITF E318K, CDK4 WT for codon24)に特異的プローブも設計。コントロールDNA(MITF E318K)付。
Centromere	Chr1~22, X(動原体近傍遺伝子)	P181/P182	染色体構造異常、がん細胞	P181とP182を併せて左記領域を解析。 【P181】 プローブ4つの長さを調整。プローブ19個を再設計。
Chromosome 16	16p, 16q	P451	乳がん、ウィルムス腫瘍、多発性骨髄腫 他	
CIMP	CACNA1G, CDKN2A, CRABP1, IGF2, MLH1, NEUROG1, RUNX3, SOCS1, BRAF	ME042	CIMP(CpG island methylator phenotype)	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。

Improved!

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
CLL	TP53, RB1, ATM, PTEN, MYC, CDKN2A/B 他	P037/P038	慢性リンパ性白血病	P037とP038を併せて対象領域をカバー。
CLL	TP53, RB1, DLEU1, MIRN15A, ATM 他	P040	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。
CRLF2-CSF2RA-IL3RA	IL3RA, CSF2RA, CRLF2	P329	急性リンパ性白血病、統合失調症	
<b>D</b>				
DPYD	DPYD	P103	ジヒドロピリミジン脱水素酵素(DPYD)欠損症	イントロン11には点変異(c.1129_5923C>G)に特異的なプロープを設計。エクソン14, エクソン24には、点変異(それぞれc.1679T>G, c.2846A>T)の野生型配列を認識するプロープを設計。
<b>E</b>				
EGFR	EGFR, DDC, GBAS, POR	P315	がん細胞	2種類の点変異(L858R, T790M)に特異的なプロープを設計。コントロールDNA(L858R, T790M)付。
EXT	EXT1, EXT2	P215	遺伝性多発性外骨腫	
<b>F</b>				
Familial MDS-AML	RUNX1, CEBPA, GATA2, TERC, TERT	P437	家族性骨髄異形成症候群、家族性急性骨髄性白血病	GATA2遺伝子の点変異(R398W, T354M)に特異的なプロープを含む。
<b>G</b>				
Glioma2	TP53, PTEN, CDKN2A, EGFR, ERBB2 他	P105	神経膠腫(グリオーマ)	オプションとして、EGFR, ERBB2遺伝子用のサイレント試薬も用意。
<b>H</b>				
Hematologic Malignancies	Chr2p, 5q, 6q, 7p12, 7q, 8q24, 9p, 10q23, 11q23, 12p, 12q, 13q, 17p, 17q, Chr 18, Chr 19, 21q	P377	造血器腫瘍全般(白血病、骨髄異形成症候群、リンパ腫等)	JAK2遺伝子にはV617F変異特異的なプロープを設計。コントロールDNA(V617F)付。
<b>I</b>				
iAMP21 - ERG	iAMP21, RUNX1, ERG	P327	急性リンパ性白血病	
IKZF1-ERG	IKZF1, CDKN2A, CDKN2B, ERG 他	P202	急性リンパ性白血病、慢性骨髄性白血病、分類不能型免疫不全症	IKZF1用プロープを集中設計。
<b>M</b>				
MDS	Chr.3, 5q(EGR1, MIR145, SPARC, MIR146A), 7q(EZH2), 8q(MYC), 11q(KMT2A), 12p(ETV6), Chr17(TP53, NF1, SUZ12), Chr19, 20q(ASXL1), 他	P414	骨髄異形成症候群	JAK2遺伝子には点変異特異的なプロープ(V617F)を設計。改訂国際予後スコアリングシステム(IPSS-R)における予後因子に絞り、プロープを設計。

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>M</b>				
Medulloblastoma	Chr 1~10, 14, 16, 17, 20	P301/P302/P303	髄芽腫	P301・P302・P303を併せて対象領域をカバー。
MGMT-IHD1-IDH2	MGMT, IDH1, IDH2	ME012	神経膠腫(グリオーマ)	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。 4種類の点変異(IDH1 R132H, R132C, IDH2 R172M, R172K)に特異的プローブを設計。
MMR	EPCAM, MSH2, MSH6, MLH1, PMS2, BRAF	ME011	神経膠腫(グリオーマ)、 遺伝性非ポリポーシス大腸がん 他	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。 BRAF遺伝子の点変異(V600E)特異的プローブを設計。
MPN mix-1	JAK2 (V617F, N542_E543del, E543_D544del), CALR (L367fs*46, K385fs*47), MPL(W515K, W515L), KIT(D816V)	P420	骨髄増殖性腫瘍 (真性赤血球増加症、本態性血小板血症、 原発性骨髄線維症)	P520と同じ遺伝子変異を解析対象としているが、検出感度は10~20%以上(~100%)である。
MPN mix-2	JAK2 (V617F, N542_E543del, E543_D544del), CALR (L367fs*46, K385fs*47), MPL(W515K, W515L), KIT(D816V)	P520	骨髄増殖性腫瘍 (真性赤血球増加症、本態性血小板血症、 原発性骨髄線維症)	P420と同じ遺伝子変異を解析対象としているが、検出感度は1~5%とより高感度である。
Multiple Myeloma(MM)	1p32-p12, 1q21-q23, 5q31, chr.9, 12p13, 13q14(RB1-DLEU1-DLEU2), 14q32(traf3), 16q12-q23(CYLD-WWOX), 17p13(TP53)	P425	多発性骨髄腫	
<b>N</b>				
Neuroblastoma	Chr1p36, 3p22/3p21.3, 11q23, 2p24.1/MYCN, 2q33, 17p13/TP53 他	P251/P252/P253	神経芽腫	MYCN遺伝子用のサイレンサー試薬付。 P251・P252・P253を併せて対象領域をカバー。
NF1	NF1	P081/P082	I型神経線維腫症	シュワノマトーシス(P455)用のキットも用意。
<b>O</b>				
Oligodendroglioma 1p-19q	Chr1p, 19q, IDH1/2, CDKN2A/2B 他	P088	神経膠腫(グリオーマ)	
<b>P</b>				
PTEN	PTEN, PTENP1 他	P225	Cowden(カウデン)病 他	
<b>R</b>				
RB1	RB1	P047	網膜芽細胞腫	RB1遺伝子にはメチル化特異的プローブが設計され、メチル化解析にも転用可能。 腫瘍細胞由来のDNAを使用した解析にも対応。
<b>S</b>				
SMARCB1	SMARCB1, TBX1 他	P258	悪性横紋筋様腫瘍	
SMARCE1	SMARCE1 他	P478	髄膜腫、Coffin-Siris症候群	
SUFU	SUFU	P472	家族性髄膜腫、家族性髄芽腫	

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>T</b>				
T-ALL	STIL-TAL1, LEF1, CASP8AP2, MYB, EZH2, NUP214-ABL1, PTEN, LMO1, LMO2 他	P383	T細胞急性リンパ性白血病	
TP53	TP53, CHEK2 他	P056	リー・フラウメニ症候群	
Tumour-Gain	MDM4, MYCN, ALK, PDGFRA, KIT, KDR, DHFR, EGFR, MET, SMO, BRAF 他	P175	がん細胞	
Tumour-Loss	1p36, VHL, FHIT, APC, CDKN2A-CDKN2B, PTCH1, TSC1, PTEN, WT1, BRCA2 他	P294	がん細胞	
Tumour suppressor mix	VHL, TIMP3, APC, FHIT, ATM, PTEN, MLH1 他	ME001	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。
<b>U</b>				
Uveal Melanoma	1p, 3, 6p, 8q (MYC region)	P027	ぶどう膜悪性黒色腫	
<b>V</b>				
VHL	VHL	P016	フォンヒッペル・リンドウ病	
<b>W</b>				
Wilms' tumour	1p, 1q, 16p, 16q, WT1, BXW7, AMER1/FAM123B, MYCN, TP53 他	P380	ウィルムス腫瘍	
WT1	WT1, FAM123B	P118	ウィルムス腫瘍、WAGR症候群、Denys-Drash症候群、Frasier症候群	
<b>Z</b>				
ZNRF3	ZNRF3, 他	P476	副腎皮質がん、骨芽細胞腫、前立腺がん	

## カスタムプローブなどを用いた解析用試薬

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>E</b>				
EK1	—	EK1	—	MLPAプローブミックスを除く全ての試薬100反応分(6本分注)。
EK5	—	EK5	—	MLPAプローブミックスを除く全ての試薬500反応分(6本分注が5セット梱包)。
<b>R</b>				
Reference-1	—	P200	カスタムプローブに加えて使用する為の、内部コントロールのみのプローブミックス	フラグメント長173~250nt内で14種類のコントロール用プローブを設計。
Reference-2	—	P300	カスタムプローブに加えて使用する為の、内部コントロールのみのプローブミックス	フラグメント長88~274nt内で21種類のコントロール用プローブを設計。 メチル化解析用としても使用可能。

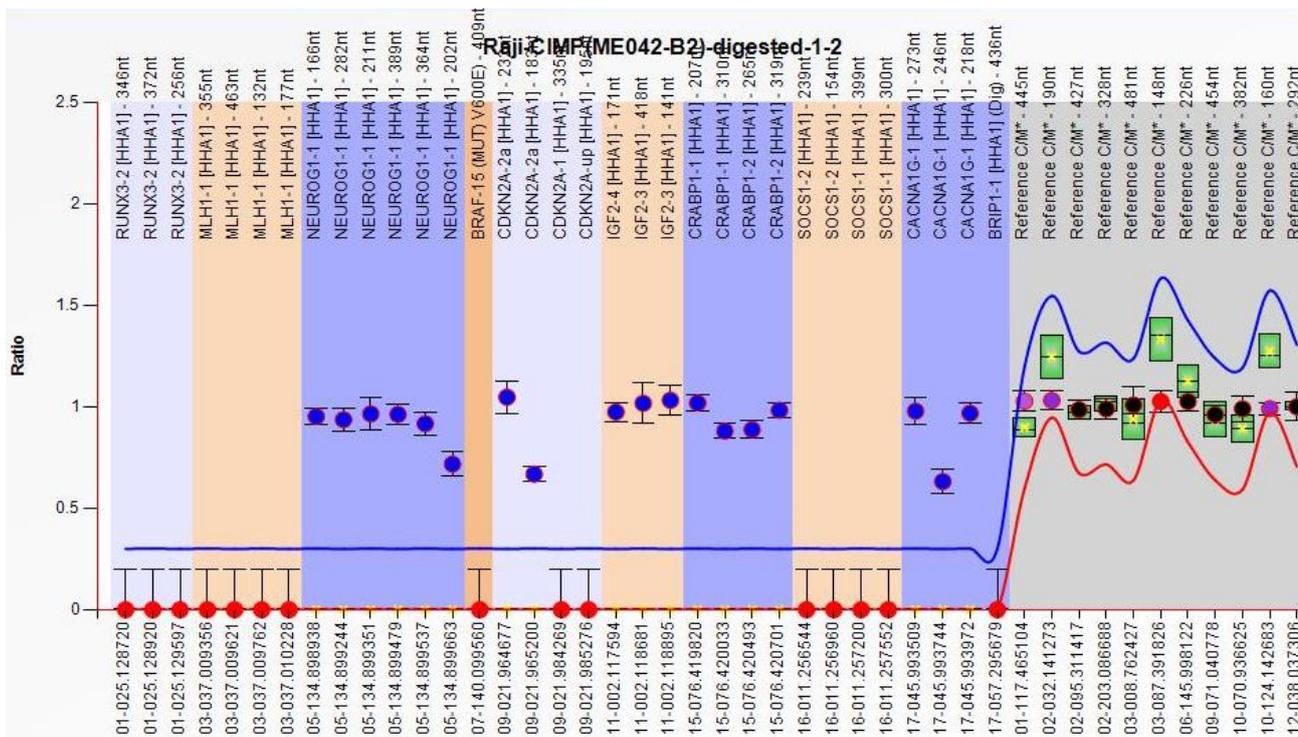
## その他

Kit名	解析染色体・遺伝子	品番	対象	備考
<b>C</b>				
CYP450	CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19, CYP1B1, CYP3A4, CYP3A5, CYP2E1, CYP1A1 他	P128	Cytochrome P450	点突然変異に対するプローブ設計はされていない。
<b>D</b>				
DPYD	DPYD	P103	ジヒドロピリミジン脱水素酵素(DPYD)欠損症	イントロン11には点変異(c.1129_5923C>G)に特異的なプローブを設計。 エクソン14, エクソン24には、点変異(それぞれc.1679T>G, c.2846A>T)の野生型配列を認識するプローブを設計。
<b>F</b>				
FCGR	FCGR2A, FCGR2B, FCGR2C, FCGR3A, FCGR3B	P110/P111	IgG抗体のFc受容体	
<b>H</b>				
HLA	HLA-DQA1*02, *03, *05 HLA-DQB1*0302, *0303, *0305, *02, *03	P438	セリアック病	各アレルに特異的に設計された(そのアレルが存在するときのみピークが出現するような)プローブが含まれる。
<b>I</b>				
Intersex	NR0B1, NR5A1, SOX9, WNT4, CXorf21, SRY, ZFY, UTY	P185	性決定遺伝子、関連遺伝子のコピー数解析	
<b>M</b>				
Mitochondrial DNA	ミトコンドリアゲノム	P125	カーンズ・セイヤー症候群、ピアソン症候群、進行性外眼筋まひ、ミオパチー(MERRF, MELAS, 他)	6種の点変異(3243A>G, 3460G>A, 8344A>G, 8993T>G, 11778G>A, 14484T>C)に対して、変異特異的プローブ・野生型特異的プローブを設計。



# ☆ME042 (CIMP)

大腸癌サンプルにおいて、CACNA1G, CRABP1, IGF2, CDKN2A(upstream, Exon1を除く), NEUROG1遺伝子のmethylationが確認された例



※各キットの内容は、予告なく変更される場合がございます。予めご了承ください。  
※各キットの詳細につきましては、下記までお問い合わせ下さい。

発行:



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

〒540-0021

大阪府大阪市中央区大手通2-2-2

TEL: 06-6734-2923 FAX: 06-6734-2924 E-mail: idenshi-grp@falco.co.jp

M2304\_1